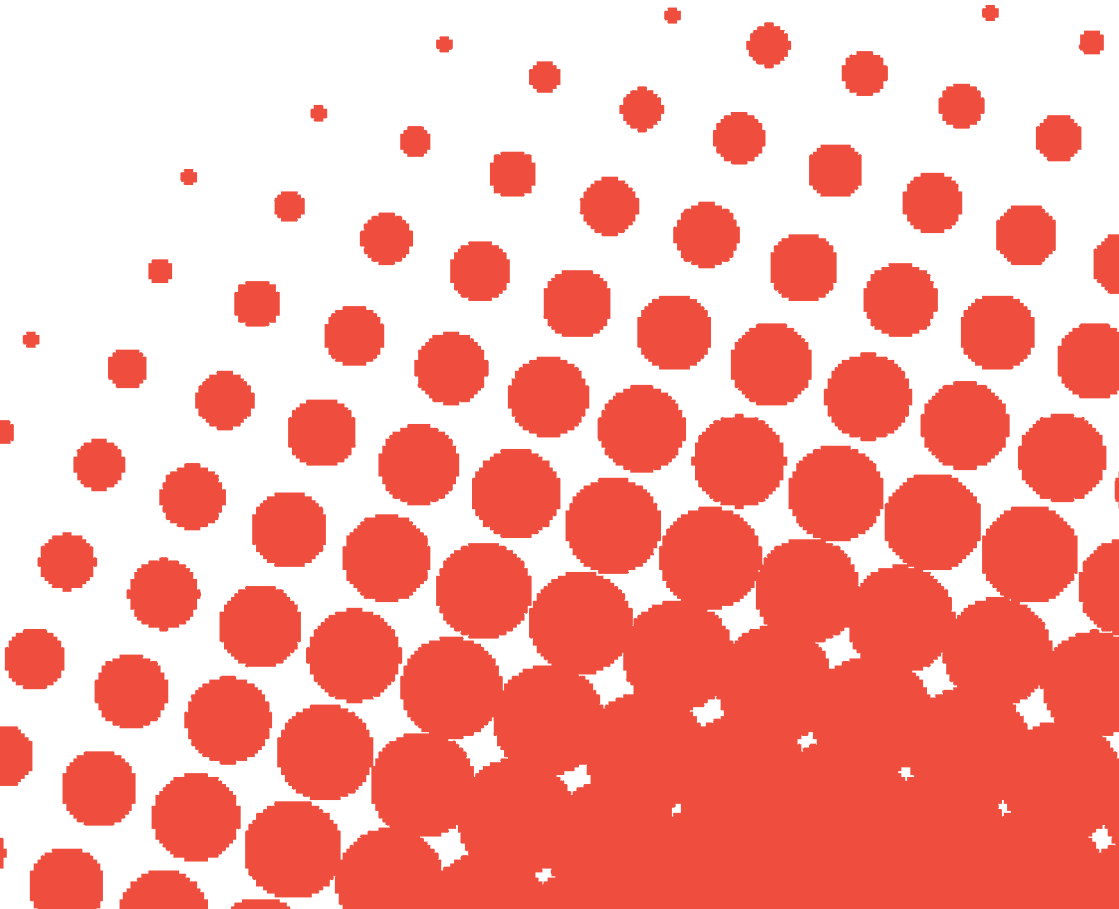


Epidermolysis bullosa -opas



Teksti:

Sirkku Peltonen, ihotautien erikoislääkäri, dosentti
Ulpu Saarialho-Kere, ihotautien erikoislääkäri, dosentti
Kaisa Tasanen-Määttä, ihotautien erikoislääkäri, dosentti
Marja-Leena Tuomi, ihotautien ja allergologian erikoislääkäri
Liisa Aine, erikoishammaslääkäri, dosentti
Risto Heikkinen, kuntoutussuunnittelija/Iholiitto ry
Marja Nylén, koulutussuunnittelija/Iholiitto ry

Toim. Mervi Viteli-Hietanen

Kuvat: Seija Leskelä

Ulkoasu, taitto: Susanna Vähämäki

2. uudistettu painos

Paino: Forssan Kirjapaino, Forssa 2008

ISBN 952-5580-12-1

Sisällys

OSA I

Mitä epidermolysis bullosa tarkoittaa?.....	4
Sairauden toteaminen	5
Epidermolysis bullosan eri muodot ja niiden periytyminen.....	6
Epidermolysis bullosa simplex (EBS).....	6
Junktionaalinen epidermolysis bullosa (EBJ).....	7
Dystrofinen epidermolysis bullosa (EBD)	7
EB:n periytyminen	8
Epidermolysis bullosan hoito	10
Lapsuus ja nuoruus	10
Ihohoito.....	11
Suu- ja hammasoireiden hoito	12
Jalkojen hoito	13
Epidermolysis bullosa ja ravitsemus	13

OSA II

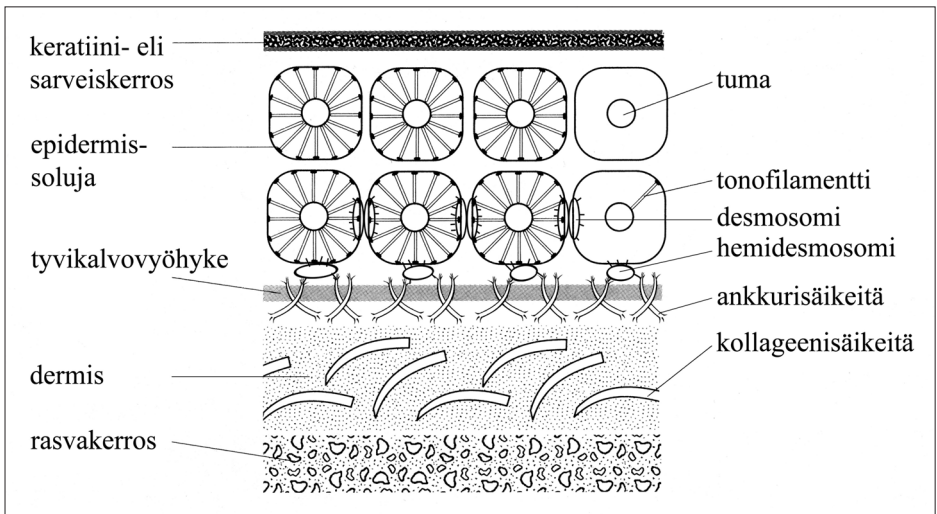
Arjen haasteet ja yhteiskunnan tukimuodot.	15
Terveystieteiden palvelut	16
Kunnan palvelut	16
Kelan tukimuodot.....	17
Verotus.....	17
Järjestöt ja vertaistuki	18
Yhteystietoja	19

Tämä opas on tarkoitettu tietolähteeksi epidermolysis bullosa (EB)-sairaudesta. Oppaan painopiste on lääketieteellisen ja hoidollisen tiedon esittelyssä. Tämän lisäksi on tärkeää, että epidermolysis bullosaa sairastava ja hänen läheisensä saavat riittävästi tukea sairauden ja elämän eri vaiheissa. Tätä tukea tarjoavat eri alojen asiantuntijoiden lisäksi potilasyhdistyksen toiminta, jossa pääsee jakamaan kokemuksia ja etsimään itselle sopivia ratkaisuja arjen tilanteisiin.

OSA I

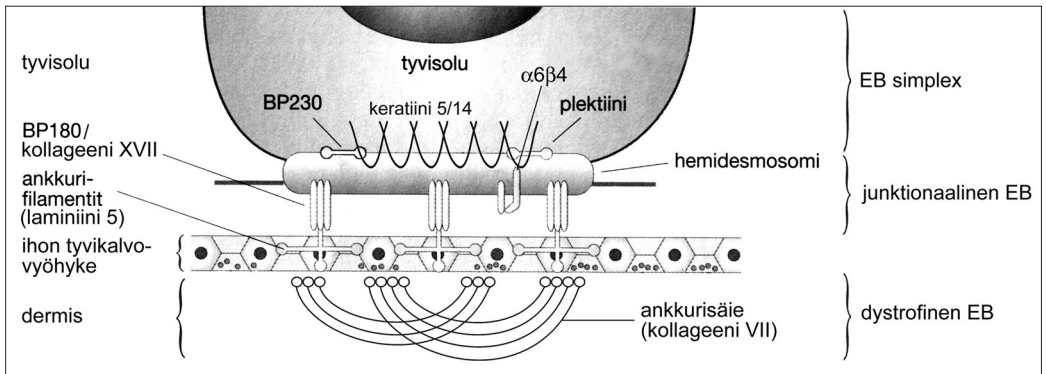
Mitä epidermolysis bullosa tarkoittaa?

Epidermolysis bullosa (EB) on yleisnimitys joukolle perinnöllisiä ja synnynnäisiä ihon ja limakalvojen rakkulasairauksia. Epidermolysis tarkoittaa, että ihon pinnallisin kerros on synnynnäisesti niin hauras, että se ikään kuin liukenee irti siihen sattuneen kolhaisun vaikutuksesta. Bullosa-sana tarkoittaa suomeksi rakkulainen, rakkuloita aiheuttava. Epidermolysis bullosa (EB) on harvinainen sairaus, jota Suomessa arvioidaan olevan noin 200 tapausta. EB:n vaikeimpia muotoja sairastavia lapsia syntyy vuosittain arviolta kaksi.



Kuva 1: Ihon rakenne

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



Kuva 2: Ihon tyvikalvovyöhykkeen rakenne ja missä EB:n päämuodot syntyvät

Tietyissä EB:n alamuodoissa vika on joko keratinosyytien sisäisten tonofilamenttien (EBS) muodostumisessa (Kuva 1) tai hemidesmosomien tai tyvikalvovyöhykkeen (EBJ) (Kuva 2) tai dermiksen ankkurifibrillien (EBD) koostumuksessa.

Sairauden toteaminen

Kun EB todetaan, pyritään selvittämään sen tarkka alalaji, joita tunnetaan parikymmentä. Tarkka diagnoosi tarvitaan, jotta voidaan keskustella taudin kulusta, ennusteesta, periytyvyydestä, perhesuunnittelusta ja perinnöllisyysneuvonnasta. Iho-oireet, taudinkulku sekä sukuselvytys ovat tärkeitä seikkoja taudin määrittäessä. Lisäksi tarvitaan ihon koepalasta tehtävä immunofluoresenssi-tutkimus. Usein saatetaan ottaa myös verinäyte, josta tehdään geenitutkimuksia.

Diagnoosia varten vaadittavat näytteet otetaan keskussairaaloiden tai yliopistollisten sairaaloiden ihotautien tai perinnöllisyyslääketieteen poliklinikoilla. Tutkittava voi kokea, että geenitutkimuksesta ei ole hänelle välitöntä hoidollista hyötyä, mutta sairauden tunnistamisen, perinnöllisyysneuvonnan ja tieteellisen perustutkimuksen kannalta ne ovat tärkeitä. Onnistuneiden näytteiden saaminen voi olla vaikeaa hauraan ihon takia. Näytteitä voidaankin joutua ottamaan moneen kertaan. Näytteet lähetetään tutkittaviksi ulkomaisiin tutkimuskeskuksiin, joissa tutkitaan vuosittain suuri määrä EB:tä sairastavien näytteitä.

Epidermolysis bullosan eri muodot ja niiden periytyminen

Epidermolysis bullosa -tautiryhmässä voidaan erottaa kolme päämuotoa (Kuva 2), joissa kaikissa esiintyy lisäksi poikkeavia alamuotoja. Niitä tunnetaan yli kaksikymmentä.

EB:n kolme päämuotoa ovat (Kuva 2)

1. Epidermolysis bullosa simplex (EBS), jossa rakkulanmuodostus tapahtuu orvaskeden sisällä. Epidermikseen syntyy rakkula, jonne ker-ty nestettä.
2. Junktionaalinen epidermolysis bullosa (EBJ) eli tyvikalvovyöhykkeen rakkula, jossa orvaskeden ja verinahan välinen raja-alue rikkoutuu. Nestettä kertyy silloin epidermiksen alle, jonne rakkula muodostuu.
3. Dystrofinen epidermolysis bullosa (EBD) eli arpeuttava EB, jossa vaurio ja siitä aiheutuva rakkula ovat dermiksen yläosassa.

Epidermolysis bullosa simplex (EBS)

Yleisin EB:n tautimuodoista on epidermolysis bullosa simplex (EBS). EBS:llä on eniten erityyppisiä alamuotoja. Paria harvinaista poikkeus-ta lukuunottamatta kaikki EBS:n tautimuodot periytyvät vallitsevasti eli dominantisti (Kuva 3). EBS:ssä tärkeä rakenne ovat keratinosyyt-tien sisällä olevat keratiinisäikeistä muodostuvat ns. tonofilamentit. Tonofilamentit ovat oleellinen osa solun tukirankaa. EBS:ssä viallinen perintötekijä on yleensä keratiinityyppiä 5 tai 14 koodaava perintöte-kijä eli geeni (Kuva 2).

Kun tukirangan tonofilamenttien muodostumisohjeessa eli geenissä on virhe, syntyy epänormaaleja keratiinisäikeitä, jolloin solu ei kes-tä normaalisti työtäisyyä vaan hajoaa. Tilalle vuotaa kudospnestettä ja näin syntyy rakkula. Myös sellaisia harvinaisia EBS-muotoja tun-netaan, joissa viallinen geeni koodittaa plektiini- tai $\alpha 6\beta 4$ -integroini-proteiineja, jotka osallistuvat solun tukirangan ankkuroimiseen solun

ulkokalvolle ja edelleen tyvikalvoon (Kuva 2). Kuvasta yksi näkyy epidermoksen solujen rakenne.

EBS voi esiintyä keholla paikallisesti, jolloin rakkuloita on esimerkiksi vain käsissä ja jaloissa tai sitten yleisesti kaikkialla ihosta. Tavallisesti rakkula-alueet paranevat jälkiä jättämättä, mutta ei välttämättä kaikissa EBS:n muodoissa. EBS:n joissakin muodoissa limakalvoilla voi esiintyä rakkuloita. Silmän sidekalvolla voi esiintyä kirvelyä ja kutinaa, harvemmin rakkuloita.

Junktionaalinen epidermolysis bullosa (EBJ)

Epidermolysis bullosa junctionalis (EBJ) eli junktionaalinen EB on Suomessa erittäin harvinainen. Rakkulan synnyn syynä voi olla orvaskeden ja verinahan raja-alueen erään tärkeän sidosaineen, laminiini-5:n tuotantoa säätelevän perintökijän virhe. Muitakin geenivirheitä on todettu (kollageeni XVII, $\alpha 6\beta 4$ -integriini) (Kuva 2).

Junktionaalista EB:tä sairastavilla iho on erittäin herkästi vaurioituva. Rakkuloita esiintyy jo EB:tä sairastavan lapsen syntyessä ja niitä muodostuu ilman hankausta kehon kaikkiin osiin. Vaikka junktionaalisen EB:n rakkulat eivät parantuessaan jätä jälkeensä arpia, iho ohenee ja kiristyy. Lievimmit muodot eivät aseta suuria rajoituksia täysipainoiselle elämälle. Toisaalta pienillä lapsilla laaja-alainen EBJ voi olla vaarallinen nestehukan vuoksi. Rakkuloita voi muodostua myös ruokatorveen, henkitorveen ja suolistoon. Myös hiustenlähtöä, kynsi- ja hammasmuutoksia voi esiintyä. Junktionaaliset alamuodot voivat olla vaikeimpia EB:n muodoista. EBJ periytyy peittyvästi eli resessiivisesti (Kuva 4).

Dystrofinen epidermolysis bullosa (EBD)

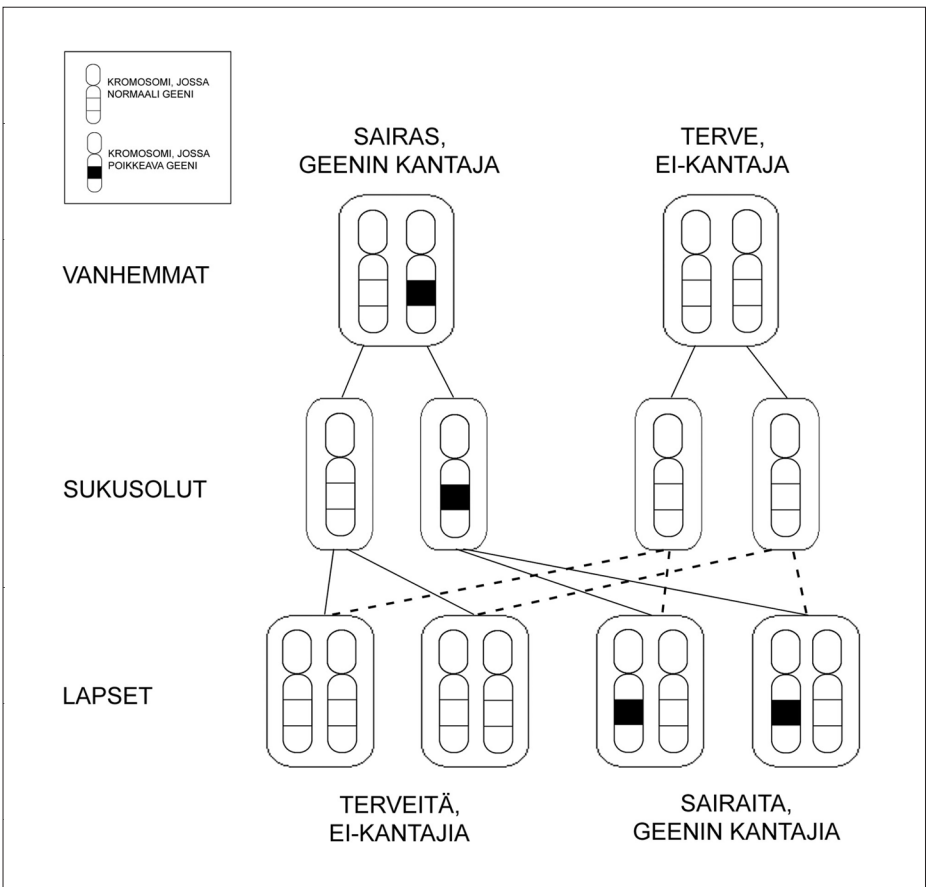
Epidermolysis bullosa dystrophica (EBD), dystrofinen EB eli arpeuttava EB johtuu orvaskeden alla olevien ankkurisäikeiden rakennevalkuaisaineen eli kollageeni VII:n muodostumisvirheestä. Verinahan ankkurisäikeiksi kutsuttu kollageeni sitoo epidermoksen orvasketeen (Kuva 2). Arpeuttavasta EB:stä tunnetaan lievä, vallitsevasti eli dominantisti periytyvä muoto ja vaikea, peittyvästi eli resessiivisesti periytyvä muoto. Peittyvästi periytyvä muoto on Suomessa harvinaisempi. EBD:n erilaisia muunnelmia ovat taiveisiin rakkulaa muodostava EBD tai säärien etupinnoille keskittynyt EBD.

Kaikille dystrofisille EB-muodoille on yhteistä rakkulajälkien arpeutuminen, joka johtuu sidekudoksen ja tyvikalvon vaurioitumisesta. EBD:lle on tyypillistä kynsien vaurioituminen tai niiden häviäminen kokonaan. Silmämuutokset liittyvät tähänkin muotoon. EBD:ssä rakkuloita ja arpia esiintyy myös limakalvoilla ja niitä voi syntyä ruokatorveen. Arpeutumisesta on usein seurauksena ruokatorven ahtautuminen, joka voi vaikeuttaa kiinteiden ruokien syömistä. Huonosti sujuva ruokailu ja limakalvovauriot voivat aiheuttaa anemiamia, painonnousu voi hidastua ja lapsilla kehitys saattaa häiriintyä. Ravitsemuksen suunnittelu on dystrofista EB:tä sairastavalle tärkeää.

EB:n periytyminen

Kaikki EB:n muodot ovat perinnöllisiä, mutta periytymistavat vaihtelevat eri EB:n muodoissa. EB simplex periytyy paria harvinaista poikkeusta lukuun ottamatta vallitsevasti eli dominantisti (Kuva 3). Jos toisella vanhemmalla on vallitsevasti periytyvä EB, on perheen pojilla ja tyttärillä yhtäläinen 50% riski periä viallinen geeni. Vallitsevasti periytyvä EB voi saada alkunsa myös ns. uudesta mutaatiosta, joka on syntynyt jommalta kummalta vanhemmalta tullessa sukusolussa tai harvinaisissa tapauksissa sairastuneen henkilön sikiönkehityksen aikana. Tämä muutos voi periytyä myös sairastuneen lapselle.

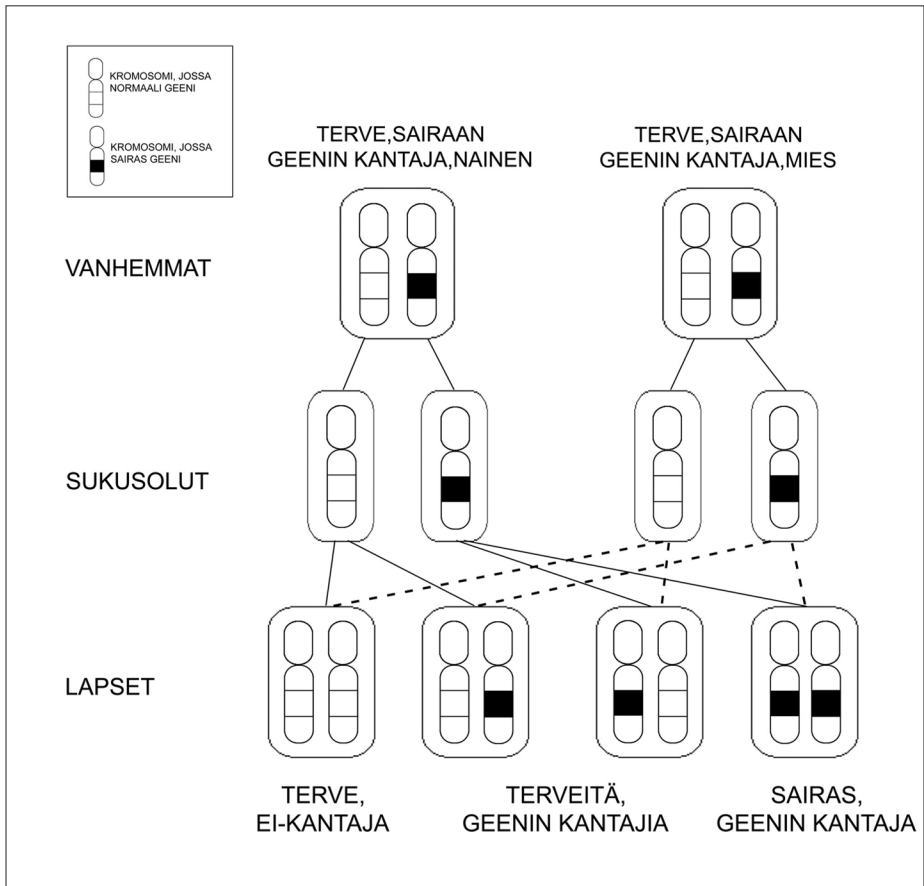
Dystrofista EB:tä on olemassa suhteellisen lievä vallitsevasti periytyvä muoto sekä vaikea, peittyvästi periytyvä muoto.



Kuva 3

Jokaista ominaisuuttaan kohti ihmisellä on kaksi perintötekijää eli geeniä, joista hän on perinyt toisen isältään ja toisen äidiltään. Kun sairaus periytyy vallitsevasti, tauti ilmenee, kun toinen tautia aiheuttavista perintötekijöistä on virheellinen (Kuva 3). Tällöin sairastunut on tavallisesti perinyt tautigeenin toiselta vanhemmistaan, joka on itsekin sairas.

Sairauden periytyessä peittyvästi molemmissa perintötekijöissä täytyy olla virhe, jotta sairastuminen on mahdollista. Vanhemmat ovat terveitä, koska heillä kummallakin on vain yksi virheellinen perintötekijä. Sairas lapsi on sattunut perimään virheellisen geenin molemmilta vanhemmiltaan (Kuva 4).



Kuva 4

Sairauksien periytyminen ei ole yksiselitteistä, ja periytyminen voi olla vaikea ymmärtää. Jotta virheellisiltä tulkinnoilta välttyttäisiin, perheen tai sairastavan tulisi hakeutua perinnöllisyysneuvontaan, jota antavat yliopistollisten sairaaloiden perinnöllisyyslääketieteen lääkärit sekä Väestöliiton ja Folkhälsanin perinnöllisyysklinikat. Perinnöllisyysasioista voi keskustella myös hoitavan ihotautilääkärin kanssa.

EB:n alamuodoista on jo paikannettu kunkin sairauden aiheuttavat geenit. EB:n ja sen alalajin tunnistaminen perustuu silti edelleen potilaan ja ihokoepalan tarkkaan tutkimiseen. Geenivirheen toteaminen saattaa kuitenkin joissain perheissä varmistaa taudinmäärittystä ja tehdä mahdolliseksi taudin tutkimisen jo raskausaikana sikiöltä. Näitäkin mahdollisuuksia selvittää perinnöllisyysneuvonnan yhteydessä.

Epidermolysis bullosan hoito

Hoidon pääperiaatteet ovat ihon suojaaminen, vammojen ennaltaehkäisy ja tulehdusten välttäminen. Hoitoa suunniteltaessa huomioidaan EB:n vaikeusaste ja rakkuloiden esiintyminen. Sairauden oireita voidaan paikallishoidoin helpottaa, mutta parantavaa hoitoa ei toisaiseksi ole.

Harvinaisten ihotautien hoito on keskitetty yliopistollisten sairaaloiden tai keskussairaaloiden ihotautiosastoille ja -poliklinikoille. Hoitavan lääkärin kanssa sovitaan tarvittavista seurantakäynneistä. Hoitoon osallistuvat myös oma terveyskeskuslääkäri ja terveydenhoitaja sekä toisinaan hammaslääkäri, ravitsemusterapeutti ja fysioterapeutti.

Lapsuus ja nuoruus

Vanhemmat saavat jo synnytyssairaalassa ohjausta lapsensa hoitamiseen. Ohjeet ovat perhekohtaisia. Lapsen kasvaessa niitä arvioidaan ja muutetaan tarpeiden mukaan.

Lastenneuvola ja koulun alkaessa kouluterveydenhuolto on hyvä pitää ajan tasalla niistä erityistarpeista, joita sairaudesta aiheutuu. Tarvittaessa lapselle laaditaan kuntoutussuunnitelma yhdessä vanhempien, hoitavan lääkärin, fysioterapeutin ja kuntoutusohjaajan kanssa. Kuntoutus- ja hoitosuunnitelman tekoon voivat osallistua myös lastentarhanopettaja tai kouluterveydenhoitaja. Suunnitelmaa arvioidaan ja muutetaan lapsen kasvaessa.

EB:tä sairastavan vauvan iho asettaa erityisiä vaatimuksia hoidolle. Hoitoalustan tulee olla erityisen pehmeä. Sen päällä käytetään ihoystävällistä materiaalia kuten silkkiiniinaa. Hoitoalustan tai silkkiiniinan avulla vauvaa voidaan myös nostella ja siirtää. Näin vauvan iho välttyy hoitajan sormien painalluksilta. Pienen lapsen vuoteen päädyt ja reunat pehmustetaan niin, ettei hän kolhi itseään niihin. Lapsi on hyvä totuttaa jo vauvaikäisestä nauttimaan kylpyhetkistä, jotka rentouttavat ja rauhoittavat. Kun vauva kasvaa, vesivoimistelua ja ve-

dessä polskimista voi käyttää myös liikunnallisten valmiuksien kehittämiseen. Muutaman kuukauden ikäiset vauvatkin osaavat jo raapia kutisevaa ihoaan.

Rakkuloiden muodostumista voidaan ehkäistä ennalta käyttämällä vaateuksessa erilaisia pehmiä. Pienten lasten kohdalla loukkaantumiset, kaatumiset ja muut kolhaisut lisäävät suojauksen tarvetta dystrofisessa EB:ssä, jossa rakkuloiden arpeutuminen nivelten alueella saattaa aiheuttaa nivelten liikeratojen jäykkyyttä. Lapsen liikkumista on rohkaistava, sillä se kehittää valmiuksia istumaan opettelussa, ryökimisessä ja kävelyn aloittamisessa. Ensiaskelten tullen olla pehmeät ja tukea antavat. Jos nivelet jäykistyvät, fysioterapeutti tekee lapselle yksilöllisen harjoitusohjelman. Lapsen kasvu ja kehitys etenee yksilöllisesti. Hyvä hoito tukee EB:tä sairastavan lapsen ja nuoren kehitystä erityisesti murrosikään kuuluvissa muutoksissa. Hoidon osana on hyvä miettiä esimerkiksi koulunkäyntiin ja harrastuksiin liittyviä asioita.

Ihohoito

EB:tä sairastavan ihohoito on yksilöllistä. Kun rakkuloita muodostuu laajoille alueille kehoa, ihon hoito vaatii päivittäin runsaasti aikaa. Jotta rakkulainen iho ja haavat eivät tulehtuisi, on ihon hoidossa kiinnitettävä erityistä huomiota puhtauteen. Kädet pestään hyvin ja tarvittavat hoitovälineet varataan valmiiksi esille. Iho pestään ja kiinni tarttuneet taitokset suihkutetaan varovasti irti. Rakkulat puhkaistaan steriilillä neulalla ja painellaan pehmeällä taitoksella tyhjäksi. Rakkulan katto on hyvä jättää paikalleen suojaksi.

Mikäli rakkula-alueella on kipua, sitä voidaan lievittää pitämällä kostea keittosuolataitosta muutamia minuutteja rakkula-alueen päällä ennen varsinaisten hoitotoimenpiteiden aloittamista. Tarvittaessa voidaan käyttää puuduttavaa geeliä. Ihon infektioiden yhteydessä kylvetyksen antibakteerista tehoa ja pesuvaikutusta voidaan parantaa lisäämällä kylpyveteen esimerkiksi 1:10000 laimennettua kaliumpermanganaattia. Se värjää veden punertavaksi ja on vaatteita tahraavaa. Jos iho on kuiva, niin peseytymisessä voidaan käyttää saippuan asemasta perusvoiteita.

Sidostarpeina käytetään vaseliinipohjaisia rasvataitoksia, silikonisidoksia, joustavia puuvillasidoksia sekä kiinnitykseen putkiharso- ja verkkosidoksia. Sidosmateriaaleja valittaessa tulee kiinnittää huomiota siihen, että ne eivät tartu rakkula-alueeseen kiinni. Sidosten kiinnittämiseen käytetään joustositeitä. Ihoa vasten ei käytetä haavateippiä, koska irrotettaessa se saattaa vahingoittaa ihoa. Sidosten tulee olla tukevia mutta joustavia, jotta ne sallivat normaalit liikeradat. Alusasun materiaalin tulee olla pehmeä, joustava ja helppo huoltaa.

EB:n dystrofisessa, peittyvästi periytyvässä muodossa on erityistä huomiota kiinnitettävä sormien ja varpaiden välien rakkuloiden hoitoon. Rakkuloiden uusiutuessa sormet ja varpaat saattavat kasvaa yhteen rakkuloiden arpeutuessa. Sidottaessa käsien tai jalkaterien alueen rakkuloita, tulee sormien ja varpaiden väleissä käyttää esim.

silikoniverkkosidoksia. Pitkäaikaisiin haavaumiin saattaa joskus liittyä pahanlaatuisen ihomuutoksen riski. Haavaumien paranemista tulee seurata. Tarvittaessa haavasta otetaan ihokoepala.

Suu- ja hammasoireiden 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 kielinystysten häviäminen.

EB-simplexiä sairastavalla ei yleensä todeta kiilteen kehityshäiriötä ja hammashoito voidaan useimmiten toteuttaa ilman erityisjärjestelyitä. Suun limakalvojen rakkulointitaipumus on vähäistä ja vähe- nee iän myötä. Junktionaalisia ja dystrofisia EB:tä sairastavilla kiille on yleensä epämuodostunutta. Tästä seuraa hampaiden nopea kuluminen ja reikiintyminen. Limakalvoille syntyy rakkuloita usein itses- tään ja etenkin hammashoitotoimenpiteiden yhteydessä. Vaikeimpia suumuutoksia aiheuttavassa, peittyvästi periytyvässä dystrofisessa EB:ssä suun normaalien rakenteiden häviäminen asettaa hoidolle eri- tyisiä haasteita.

Suun ja hampaiden hoidon onnistumisen takia EB:tä sairastavat tar- vitsevat neuvontaa ruokavalion laatimisessa ja laajan, ennaltaehkäi- sevän fluoriohjelman heti ensimmäisten hampaiden puhjettua. EB:tä sairastavien tulisi herkemmin tehdä suojaavia muovipinnoittei- ta ja kruunuja. Suu ja hampaat tulee jo lapsena tarkastaa riittävän usein, 4-6 kk:n välein. Aterioinnin tulee olla säännöllistä. Välipalojen lukumäärässä on syytä olla tarkka ja välttää muulla kuin ksylitolilla tai sorbitolilla makeutettuja makeisia ja juomia.

Hampaiden harjaamiseen ja hammasvälien puhdistamiseen tulee käyttää paljon aikaa. Hyvä harja on lyhyt, tuuhea ja pehmeä, ja sähkö- hammasharjaakin kannattaa kokeilla. Hammasvälien puhdistamiseen käytetään hammastikkuja ja hammaslankaa, joiden käyttöä helpotta- vat erityiset hammaslangan viejät. Näiden avulla poskien venyttelyn tarve vähenee. Hammaslääkäri määrittelee fluorihoidojen tarpeen. Fluoripitoisen hammastahnan lisäksi voidaan käyttää imeskelytablet- teja, jotka sisältävät fluoria. Apteekista saa mietoa, fluoripitoista ham- mastahnaa, joka on kehitetty suun limakalvo-ongelmiin.

EB:tä sairastavien hammashoito erityistarpeineen voidaan pitkälle to- teuttaa terveyskeskuksissa. Hammashoito voidaan järjestää esimer- kiksi keskussairaaloiden suusairauksien yksiköissä, jos hoidolliset on- gelmat 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.

Jalkojen hoito

Jalkojenhoidon 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.

Jalat pestään päivittäin varvas varpaalta, vesipesu yleensä riittää. Happamien pesuliuosten käytöstä voi olla apua. Ne pitävät ihon happamana ja estävät bakteerien kasvua iholla ja vähentävät hikoilun hajuhaittoja. Jalkojenpesun jälkeen kynnet leikataan hyvillä kynsisaksilla 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 silikoni- tai vaseliinitaitoksella. Muutoin varpaanvälien ihoa ei rasvata. Jalkapohjissa ja kämmenisä 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.

Epidermolysis bullosa ja ravitseminen

EB:tä sairastaville hyvä ravitseminen on erityisen tärkeä, sillä tietyissä EB:n muodoissa vain erityiskeinoin taataan normaali kasvu ja kehitys. Hyvä ravitsemustila edistää haavojen paranemista, eikä rikkoutunut iho tulehdu helposti. Sopivalla ja monipuolisella ravinnolla ehkäistään myös ummetusta ja anemiaa. Tasaisena pysyvä normaalipaino kertoo sen, että ravitseminen on riittävä. EB:tä sairastavan lapsen painonkehitystä onkin syytä tarkkailla neuvolassa säännöllisesti. EB saattaa vaikeuttaa ruoan nielemistä ja samalla huonontaa ruokahalua. Junktionaalisessa ja dystrofisessa EB:ssä suun ja ruokatorven limakalvoille muodostuvat rakkulat vaikeuttavat ja hidastavat syömistä. Tämän vuoksi pieneen ateriaan on saatava tarpeelliset ravintoaineet ja riittävä energiamäärä.

Hyvän ravitsemuksen perustana on monipuolinen ruokavalio. Erilaiset kastikkeet, öljyt, margariinit ja voi lisäävät ruoan energiapitoisuutta. Rautatablettien käytöstä on hyvä neuvotella lääkärin kanssa. 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 syötäviksi. Myös liikunnan lisääminen ja suolen opettaminen säännöllisyyteen ehkäisevät ummetusta.

Karkea, kova ruoka vaurioittaa helposti suuta. 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 sosemaisen 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 tuoremeihat voivat myös ärsyttää suuta, joten on parempi valita mietoja laatuja esim. 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 laatikkoruoat ovat rakenteeltaan pehmeitä, joten ne sopivat aralle suulle. Puurot, kiisselit, rahkat ja monet muut jälkiruokatyypit ovat sosemaisia luonnostaan. Kuohukerma, smetana ja ranskankerma keitosten, 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 kanssa.

OSA II

Arjen haasteet ja yhteiskunnan tukimuodot

Pitkäaikaisena ja etenevänä sairautena epidermolysis bullosa tuo mukanaan erilaisia tuen tarpeita, jotka vaihtelevat iän ja perhetilanteen mukaan. Yhteiskunta tarjoaa palveluita ja tukia avuksi silloin kun sairaus aiheuttaa haittaa toimintakyvylle. EB:n eri muodot ja vaikeusasteet sekä jokaisen henkilön tilanteen yksilöllinen arviointi määrittelevät, mitä tukia voi hakea ja saada.

Eri ikävaiheessa tulevat ajankohtaiseksi erilaiset palvelut. Lapsiperheessä mietitään päivähoitoon ja koulunkäyntiin liittyviä asioita. Onkin hyvä miettiä ajoissa, millä tavalla EB:tä sairastavan lapsen kohdalla hoidetaan yhteistyö päivähoidon ja koulun kanssa. Nuoria kiinnostaa opiskelu ja ammatinvalinta, minkä vuoksi on hyvä selvittää jo hyvissä ajoin tulevaa ammattia suhteessa oman sairauden mukanaan tuomiin rajoituksiin. Työkäisen EB:tä sairastavan kohdalla korostuu kuntoutukseen ja toimeentuloon liittyvät asiat, mutta myös ammatillisissa asioissa voi tulla vastaan esim. ammatillisen kuntoutuksen ja uudelleen koulutuksen tarpeita.

Pitkäaikaissairaille kuuluvat tukimuodot ja palvelut ovat pääsääntöisesti terveydenhuollon, kuntien (vammapalvelu) ja Kansaneläkelaitoksen vastuulla. Tämän lisäksi sairaudesta aiheutuvaan haittaan ja siitä johtuviin kustannuksiin voi saada tukea esimerkiksi verotuksen, yksityisten vakuutusten tai sosiaalitoimen myöntämän toimeentulotuen kautta. Toimeentuloa haettaessa huomioidaan hakijan tulot. Lähes poikkeuksetta muut pitkäaikaisen sairauden tai vamman nojalla myönnetyt tuet ja palvelut ovat riippumattomia hakijan tuloista. Muutamiin 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.

Tukea lähdetään hakemaan silloin, kun sairaus tai vamma tuo mukanaan haasteita ja hankaluuksia arkeen. Eri tukimuodoista haetaan ratkaisuja näihin haasteisiin ja hankaluuksiin. Ennen hakemista kannattaa tutustua haettavaan tukeen ja sen perusteluihin. Apua hakemiseen voi saada esimerkiksi kuntoutusohjaajalta, sosiaalityöntekijältä tai järjestöjen työntekijöiltä. Tässä oppaassa esiteltujen tukimuotojen lisäksi on myös muita, kaikille tarkoitettuja tukimuotoja, joista saa lisätietoja em. työntekijöiltä.

Terveydenhuollon palvelut

Terveydenhuollon vastuulle kuuluu ensitiedon antaminen. Ensitietoon sisältyy perustiedot omasta sairaudesta ja sen hoidosta. Siihen voi kuulua perustiedot myös kaikista yhteiskunnan tarjoamista palveluista ja tukimuodoista. Tukimuodoista antaa tietoa oma lääkäri, muu hoitohenkilökuntaan kuuluva henkilö, kuntoutusohjaaja tai sairaalan sosiaalityöntekijä.

EB:tä sairastavan kohdalla tulisi terveydenhuollon yksikössä miettiä kuntoutussuunnitelman laadintaa, erityisesti EB:n vaikeampien muotojen kohdalla. Kuntoutussuunnitelmassa kartoitetaan kuntoutuksen tarvetta ja tavoitteita moniammatillisesti. Kuntoutussuunnitelmaan kirjataan perustiedot sairaudesta ja kuntouttavat hoidolliset toimenpiteet, joihin voi kuulua esimerkiksi myös kuntouttava kurssi. Terveydenhuollolla on vastuu myös sairauden vuoksi tarvittavista apuvälineistä kuten esimerkiksi erikoisjalkineista tai peseytymisen apuvälineistä.

Terveydenhuollosta saadaan lääkärin kirjoittamat lausunnot, joita tarvitaan tukimuotojen hakemiseen. Kaiken kaikkiaan jatkuva hoitosuhde ja EB:tä sairastavan tilanteeseen hyvin perehtynyt lääkäri on tärkeää kaikkien tukimuotojen hakemisessa.

Kunnan palvelut

Vammaispalvelulaki määrittelee kuntien tarjoamat tuet vammaisille tai pitkäaikaista sairautta sairastaville henkilöille. Laissa vammaisella henkilöllä tarkoitetaan henkilöä, jolla vamman tai sairauden johdosta on pitkäaikaisesti erityisiä vaikeuksia suoriutua tavanomaisista elämän toiminnoista. Jokaisessa kunnassa on vammaispalveluista vastaava yksikkö tai työntekijä. Kunnan sosiaalityöntekijä voi laatia palvelusuunnitelman, johon kootaan kaikki EB:tä sairastavan palvelut riittävässä laajuudessa.

Vammaispalvelussa määritellyt tuet ovat joko subjektiiviseen oikeuteen (eli kunnalla on niiden erityinen järjestämisvelvollisuus) tai harkintaan ja määrärahoihin perustuvia. Subjektiivisesta oikeudesta tukeen on esimerkkinä sairauden tai vamman vuoksi tarpeelliset asunnon muutostyöt. Näihin voi kuulua esimerkiksi kylpyhuoneen remontti.

Määrärahasidonnaisista tukimuodoista yleisimmät ovat ylimääräisten vaatekustannusten sekä päivittäisistä toiminnoista suoriutumisessa tarvittavien välineiden, koneiden ja laitteiden korvaaminen. Kunnan on varattava näihin tukiin määrärahoja kunnassa esiintyvän tarpeen mukaan. EB:tä sairastava voi hakea tukea esimerkiksi pesukoneen hankintaan, jos sairaus tuo mukanaan lisääntyneen vaatteiden pesutarpeen. Korvauksen määrä on yleensä puolet kustannuksista.

Kelan tukimuodot

Keskeisimmät Kelan tukimuodot pitkäaikaista ihosairautta sairastavalle ovat vammaisetuudet ja lääkekorvaukset.

Vammaisetuuksien tarkoitus on tukea vammaisen tai pitkäaikaisesti sairaan selviytymistä arjessa ja parantaa henkilön elämänlaatua. Lisäksi etuuksien tavoitteena on tukea osallistumista työhön tai opiskeluun sekä toimintakyvyn ylläpitämistä, kotona asumista, kuntoutusta ja hoitoa. Vammaisetuudet jaetaan kolmeen kokonaisuuteen: alle 16-vuotiaan vammaistuki, 16 vuotta täyttäneen vammaistuki ja eläkettä saavan hoitotuki. Jokainen näistä on kolmitasoinen. Tukea voi saada puolen vuoden ajalta takautuvasti.

Kelalta voi hakea tukea sairauden hoitoon ja kuntoutukseen liittyviin matkakorvauksiin sekä kuntoutuksen aikaiseen ansionmenetykseen kuntoutusrahaa.

Kelasta voi hakea korvausta lääkkeistä, perusvoiteista ja kliinisistä ravintovalmisteista, joita lääkäri on määrännyt hakijan sairauden hoitoon. Pitkäaikaisen ihosairauden hoitoon määrättyistä perusvoiteista maksetaan peruskorvaus. Lääkekuluja ei korvata, jos lääkkeet on määrätty terveydentilan ylläpitämiseksi tai sairauksien ehkäisemiseksi. Kelan korvauksen saa yleensä jo apteekissa esittämällä Kela-kortin.

Lääkkeiden korvattavuudesta päättää Lääkkeiden hintalautakunta. Korvattavat lääkkeet jaetaan kolmeen korvausluokkaan. Lääkärin määräämä lääkevalmiste voidaan vaihtaa apteekissa halvempaan vastaavaan valmisteeseen. Vuotuisen omavastuurajan ylittävistä lääkekuluista voi hakea lisäkorvausta.

Verotus

Veronmaksukykyyn 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 aiheuttavan haitta-asteen olevan vähintään 30%, voidaan verotuksessa myöntää invalidivähennys.

Kotitalousvähennyksen voi saada tavanomaisesta kotitalous-, hoivatai hoitotyöstä sekä asunnon kunnossapito- ja perusparannustyöstä.

Järjestöt ja vertaistuki

Iholiitto ry on valtakunnallinen potilas- ja edunvalvontajärjestö, jonka yksi jäsenjärjestö on Suomen EB-yhdistys ry. EB-yhdistyksen kautta voi saada yhteyden muihin EB:tä sairastaviin ja päästä jakamaan kokemuksia heidän kanssaan. Yhdistys on valtakunnallinen.

Iholiitossa toimiva Harvinaisten ihotautien keskus palvelee harvinaisia ihotauteja sairastavia, heidän läheisiään ja alan ammattilaisia. Sen työntekijänä on kuntoutussuunnittelija, joka toimii läheisessä yhteistyössä muiden Iholiiton työntekijöiden kanssa. Keskukseen kootaan tietoa ja käytännön kokemusta harvinaisista ihotaudeista sekä vaikeista palovammoista. Keskus on osa valtakunnallista harvinaisten sairaus- ja vammaryhmien resurssikeskusverkostoa (Harvinaiset-verkosto).

Iholiitto järjestää sopeutumisvalmennusta, muita kursseja ja tapauksia EB:tä sairastaville ja heidän läheisilleen. Kuntoutussuunnittelija myös neuvoo ihotautia sairastavaa yhteiskunnan tarjoamista palveluista ja tukimuodoista. Lisäksi Iholiiton neuvontapaikoissa Ihopisteissä annetaan neuvontaa ja ihonhoidon ohjausta.

Suomen EB-yhdistys ja Iholiiton Harvinaisten ihotautien keskus ovat mukana pohjoismaisessa ja muussa kansainvälisessä EB-toiminnassa.

Yhteystietoja:

Iholiitto
Harvinaisten ihotautien keskus
Karjalankatu 2 B, 3 krs
00520 HELSINKI
puh. (09) 7562 0134
faksi (09) 7562 0120
www.iholiitto.fi

Suomen EB-yhdistys, c/o Iholiitto



Opas on julkaistu Raha-automaattiyhdistyksen tuella.



IHOLIITTO
IHOLIITTO RY
KARJALANKATU 2 B, 3 KRS
00520 HELSINKI

www.iholiitto.fi