



Epidermolysis bullosa

Epidermolysis bullosa är ett samlingsnamn för ett 30-tal ärftliga sjukdomsformer som ger blåsor i huden och i vissa fall även i slemhinnorna i munnen, mag-tarmkanalen och ögonen. Sjukdomarna kan delas in i olika grupper beroende på i vilket hudlager blåsorna finns, sjukdomens svårighetsgrad och om det finns en tendens till ärrbildning.

I Sverige finns uppskattningsvis mellan 400 och 500 personer med epidermolysis bullosa. Epidermolysis bullosa simplex är den vanligaste formen.

Symtom

Personer med epidermolysis bullosa får vätskefyllda blåsor som uppstår spontant eller vid lätt skada mot huden. Det leder till smärtsamma och ömmande sår samt ökad risk för infektioner.

Symtomen varierar i art och svårighetsgrad mellan de olika formerna. Personer med lindrigare former har blåsor främst på händer och fötter. Vid de svåra formerna finns blåsorna ofta över hela kroppen och ibland även i slemhinnorna i munnen, mag-tarmkanalen och ögonen. Blåsorna medför smärta och klåda.

Om utbredningen av blåsor och sår är omfattande kan rörligheten påverkas. I en del fall förekommer sammanväxningar mellan fingrar eller mellan tår. Det kan vara svårt att använda händerna eller att gå. Ärrbildning efter blåsor kan göra det svårt att äta och borsta tänderna. Om blåsorna påverkar ögonen kan det medföra nedsatt syn hos personer med sjukdomen.

Vid dystrofisk epidermolysis bullosa finns risk att kroniska sår utvecklas till hudcancer.

Vid svåra former av junktional epidermolysis bullosa är risken stor att barnen dör under det första levnadsåret på grund av vätskeförlust, infektioner och dåligt näringsupptag.

Orsak

Epidermolysis bullosa orsakas av förändringar i en av flera olika gener, som påverkar proteiner i huden. De olika sjukdomsformerna ärvs på olika sätt.

Behandling

Det finns för närvarande ingen behandling som botar epidermolysis bullosa. Insatserna inriktas på att skydda huden med förband samt förebygga komplikationer och infektioner.

Omläggning av huden bör ske flera gånger i veckan. Blåsorna punkteras för att minska utbredningen. Läkemedel kan användas för att lindra klåda och främja sårhäkning. Akut och kronisk smärta behandlas med smärtstillande läkemedel. Genterapi för behandling av dystrofisk epidermolysis godkändes år 2023 i USA.

Barn och vuxna som inte kan få i sig tillräckligt med näring genom munnen kan få mat via en knapp på magen.

Rörelseträning kan motverka sammanväxningar och felställningar.

Det är viktigt med psykologiskt stöd både till den som har epidermolysis bullosa och till närstående.

För barn med en svår form av junktional epidermolysis bullosa kan det bli aktuellt med palliativ vård i livets slutskede.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Svenska EB-föreningen/Debra
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad oktober 2024.