



Hudsjukdomar vuxenperspektivet

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet Hudsjukdomar. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2007.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionshindrets konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samverkan samt information om aktuell lagstiftning. För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med ett funktionshinder, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

På Ågrenska arrangeras sex vuxenvistelser per år under en treårsperiod, med start 2005. Projektet är delvis finansierat av Allmänna arvsfonden och genomförs i samarbete med Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Sist i informationsskriften finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Professor **Anders Vahlquist**, Uppsala, klinikchef **Maritta Hellström Pigg**, Uppsala, överläkare **Gabor Koranyi**, Växjö, med dr/sjuksköterska **Agneta Gånemo**, Uppsala, övertandläkare **Birgitta Bergendal**, Jönköping, tandhygienist **Mia Zellmer**, Göteborg, specialpedagog **AnnCatrin Röjvik**, Göteborg, psykolog **Gunilla Jaeger**, Göteborg

Innehållsförteckning

Hudens anatomi och funktion	3
Hudsjukdomar	5
Genetik och genetisk vägledning	7
Omvårdnad och vardagsproblematik vid EB, ED och Dariers sjukdom	9
Torra ögon	11
Tand- och munhälsa	13
Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser	15
Monica, 43 år, har ektodermal dysplasi, ED	19
Här kan man få mer information	21

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00
Telefax 031-91 19 79
E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.org
Redaktör Jan Engström

Hudens anatomi och funktion

Professor Anders Vahlquist, Akademiska sjukhuset, Uppsala, informerade om hudens uppbyggnad och funktion och om hudsjukdomar.

-De senaste 10-15 åren har det skett väldigt mycket när det gäller kunskapsutvecklingen på området hudsjukdomar. På område efter område har det skett genombrott, vilket lett till förbättrade åtgärder och behandling. Området "hudsjukdomar" är väldigt stort och eftersom de individuella variationerna också är stora, är det svårt att ge en entydig och enkel information.

Huden är ett märkligt och sammansatt organ med många komponenter. Den kan nybildas och läka, men också ge sjukdom.

-Huden består i sin översta del av **överhuden** (epidermis), som i huvudsak är mycket tunn, cirka 0,1-0,2 mm (beskrivs närmare här nedan). Under överhuden ligger **läderhuden** (dermis), som är 1-10 mm tjock och mestadels innehåller bindväv och få celler. Under läderhuden finns **underhuden** (subcutis), som består av lösare bindväv och med ett fettskikt som kan vara alltifrån 1 mm till flera cm tjockt. Alla delarna ska hänga samman på rätt sätt och gör de inte det, som vid epidermis bullosa, EB, så bildas det stora blåsor och överhuden lossnar, sa Anders Vahlquist.

Förutom i handflator och fotsulor finns det i huden dessutom **hår med hårsäckar**, som sträcker sig från läderhuden och upp genom överhuden och bidrar till stabilitet och sammanhållning.

-Till detta kommer talgkörtlar som tömmer sitt fett via hårsäcken och olika typer av svettkörtlar som ligger relativt djupt i huden, men mynnar i tunna kanaler som går genom överhuden. Svettkörtlar kan vi inte heller vara utan eftersom de ingår i det system som reglerar kroppstemperaturen.

Huden har många uppgifter:

- ☒ den **skyddar kroppen** mot mekanisk skada, mot infektioner, mot UV-strålar, mot uttorkning, men skyddar också mot främmande ämnen
- ☒ den är ett **immunologiskt organ**, en stor del av kroppens immunförsvar finns koncentrerat till huden
- ☒ genom huden sker **exkretion** (utsöndring) av svett, små mängder vatten och fetter.

- ☒ den har en uppgift i kroppens **temperaturreglering**, genom att blodkärl vidgas eller dras ihop
- ☒ den fungerar som ett viktigt **känslorgan** för temperatur, smärta, beröring och kan bli reagera genom att framkalla klåda

Överhuden består av celler, keratinocyter, i flera lager, som sammanlagt är 0,1-0,2 mm tjockt. De nedersta överhudscellerna är förankrade med proteintrådar ner i basalmembranet längst ned i överhuden. Varje cell har ett "skelett" med keratintrådar. I beröringspunkterna med omgivande celler finns också särskilda proteintrådar som håller samman och förankrar cellerna med varandra, så att det ger både hållfasthet och rörlighet. Cellerna måste ju kunna vandra uppåt i överhuden.

Cellen är kroppens minsta enhet. I varje cellkärna finns arvsmassan (DNA), kroppens samlade information för uppbyggnad och funktion. -Men t ex hudceller använder bara information avsedd för hudceller. Blir det ett fel i informationen fungerar inte huden som den ska. (se mer om ärftlighet i kapitlet Genetik)

Cellerna lägst ner i överhuden är så kallade moderceller. Sedan cellen delat sig, blir den ena cellen kvar och fortsätter att producera nya celler. Den andra cellen påbörjar en långsam vandring uppåt genom överhuden, för att slutligen hamna ytterst i hornlagret, där den dör och slutligen nöts bort. Processen kallas keratinisering.

-Hela överhuden byts på så sätt ut och det tar ungefär en månad. Varje lager i huden har sina speciella uppgifter. Till exempel ska hornlagret, det översta lagret i överhuden, skydda mot farliga solstrålar, skydda överhudscellerna mot skada och vara en barriär mot vatten. Horncellerna är omvandlade keratinocyter och dessa fungerar ungefär som tegelstenar i en mur. Murbruket består i så fall av fetter, vilka kittar samman cellerna och hindrar vattenmolekyler från att tränga igenom. Keratin är ett slags hornmassa som finns i hornlagret, men också i naglar och hår, se Anders Vahlquist.

Hudsjukdomar

Anders Vahlquist fortsatte med att, i korthet, informera om hudsjukdomarna, Epidermolysis Bullosa (EB), Ektodermal Dysplasi (ED) och Dariers sjukdom.

Gendermatoser är ett samlingsnamn för flera hundra hudsjukdomar, bl a ovan nämnda sjukdomar, där de flesta är ärftliga, men inte alltid med en tydlig ärftlighetsgång. Alla orsakas av endast en gen, som är olika för varje sjukdom. Det finns andra keratiniseringsrubbingar (t ex psoriasis) som orsakas av flera samverkande gener.

Epidermolysis Bullosa, EB

Blåsbildande sjukdomar, t ex **EB**, ger olika typer av blåsor och blåsorna uppträder i olika skikt i huden beroende på vilken typ av sjukdom det är fråga om.

-EB är flera sjukdomar, där vissa drag är gemensamma, men där det också finns skillnader mellan formerna. Det finns tre huvudformer av EB, var och en innehållande en rad undergrupper. Gemensamt för dem alla är att vidhäftningen mellan överhuden och läderhuden inte fungerar och besvärade blåsor bildas, sa Anders Vahlquist.

Avståndet i djupled mellan de olika skikten och därmed mellan de olika typerna av blåsor, är ofta väldigt små, det rör sig om tusendels mm. Trots det blir skillnaderna i symptom väldigt olika beroende på om blåsorna uppstår ovanför eller under membranet. Får man blåsor under membranet, som vid dystrofisk EB, uppstår ofta kroniska sår.

EB uppskattas förekomma hos 1/20 000 innevånare. Vanligaste formen är EB simplex (1/40 000).

Ärftligheten vid EB kan vara antingen autosomal dominant eller autosomal recessiv. (Se mer om ärftlighet i särskilt kapitel).

Ektododermal Dysplasi, ED

Ektodermal dysplasi, ED, betyder förändringar i ektodermat, d v s de strukturer i fosterstadiet som bl a utvecklas till hud, hår, tänder, naglar, svettkörtlar och vissa andra sekretoriska körtlar.

-I fosterlivet utvecklas från det s k groddbladet (embryosäcken) inre organ för matsmältning och andning från inre groddbladet (endoderm)

och hud, nervsystem och sinnesorgan från det yttre groddbladet (ektoderm). Dysplasi betyder att någonting inte växer/mognar ut som det ska. Ektodermal dysplasi betyder således i det här fallet att huden inte utvecklas som tänkt, sa Anders Vahlquist.

Det finns mer än 150 former av ED där symtom från minst två ektodermala strukturer ska ingå för att diagnos på ett syndrom ska ställas.

Vanligaste (90 % av fallen) formen av ED är **hypohidrotisk ED** som förekommer mest uttalad hos pojkar, där den oftast ärvs X-kromosombundet (Se mer om genetik i särskilt kapitel). Hypohidrotisk betyder nedsatt svettsekretion. Även **anhidrotisk AD förekommer** (anhidrotisk betyder avsaknad av svettsekretion).

-Vid många former av ED är hår, naglar och tänder påverkade; vissa former medför också att hjärnan är påverkad.

ED uppskattas förekomma hos mellan 1-10 /100 000 födda barn. Totalt uppskattar man att det i hela Sverige finns minst 100 barn och vuxna med ED.

Dariers sjukdom

Vid Dariers sjukdom fungerar inte keratiniseringen (se sid 4) som den ska.

-Fram till puberteten fungerar processen ofta som den ska, men därefter börjar enstaka överhudsceller mogna ut för tidigt, d v s förhornas redan nedanför hornlagret, vilket medför att huden blir skör och trasig. Hudens "försvar" blir att bilda mer hornmassa för att stoppa läckaget vilket leder till punktviss förhorning, till att börja med runt hårsäcksmynningarna, senare mer sammanflytande. Egentligen vore det bättre i det här fallet om huden inte var så bra på att reparera skadan med extra hornhudsproduktion, sa Anders Vahlquist.

I Sverige föds det 1-3 barn/år med anlag som senare utvecklas till Dariers sjukdom. Dariers sjukdom är autosomal dominant, vilket innebär att den aldrig hoppar över någon generation.

Överlappning

Mellan dessa tre och andra likartade sjukdomar finns inga vattentäta skott, tvärtom finns det en delvis överlappning mellan sjukdomarna ED (som innefattar mer 200 undergrupper), EB (som innehåller 20-25 undergrupper) och Iktyos (iktyossjukdomar är en grupp ärftliga sjukdomar som ingår i gruppen keratiniseringsrubbningar, rubbningar i hornhudsprocessen).

-I skärningspunkten mellan de tre sjukdomsgrupperna, med viss överlappning gentemot alla tre, ligger Darriers sjukdom. Exempel på gemensamma problem i överlappningsområdena, men med olika orsaker, är hudskörhet, fjällande torr hud, rubbad svettning och problem med tänder, hår och naglar.

Genetik och genetisk vägledning

Klinikchef Maritta Hellström Pigg, Akademiska sjukhuset, Uppsala, informerade om genetik (ärftlighet) i allmänhet och genetisk vägledning.

-Cellen, som är kroppens minsta enhet, innehåller en cellkärna med alla arvsanlagen (generna), samt organeller (beståndsdelar) för bl a renhållning och energiproduktion.

I DNA-molekylen, som finns i varje cellkärna i vår kropp, finns all information kroppen behöver, i dubbel uppsättning, för utveckling och funktion. DNA är således mallen för liv. Informationen finns lagrad i 23 par kromosomer som tillsammans innehåller cirka 22 000 gener (arvsanlag).

-Varje enskilt arvsanlag (gen) utgör mönster för produktion av aminosyror som tillsammans bildar ett särskilt äggviteämne (protein) som kroppen behöver. När ett protein ska bildas klyvs dubbelsträngen med DNA och därefter avläses informationen från den ena av strängarna.

Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädes-cellen och 23 kromosomer från kvinnans ägg. Dessa kromosomer bildar i den nya cellen 23 kromosompar, dvs 46 kromosomer. Ett av kromosomparen utgörs av våra könskromosomer, XX för kvinnor och XY för män. Det som från början är en enda befruktad ägg-cell delar sig flera miljoner gånger och varje gång ska DNA-spiralen med all information läsas av och kopieras till den nya cellen.

Det finns olika möjliga förändringar i arvsanlagen:

☒ **kromosomala förändringar**

a/ numeriska avvikelser, t ex för många kromosomer

b/ strukturella avvikelser, t ex att delar av en kromosom saknas eller har bytt plats med någon annan del

☒ **förändringar i DNA**

Förändringar (mutationer) i enskilda arvsanlag, gener, kan antingen ärvas eller uppstå spontant i samband med befruktningen.

-Alla människor har förändringar i sina arvsanlag, men det innebär inte alltid sämre funktion eller sjukdom.

Olika arvsmönster

Olika typer av ärftlighet förekommer vid EB, ED och Dariers sjukdom.

EB kan ärvas autosomt dominant eller autosomt recessivt

ED kan ärvas X-kromsombundet recessivt eller autosomt dominant eller autosomt recessivt

Dariers sjukdom ärvs på ett autosomt dominant sätt.

☒ **Autosomal dominant nedärvning.** I den typen av ärftlighet räcker det att den ena förälderns ena anlag är sjukt för att barnet ska riskera att få sjukdomen. Den föräldern har då själv sjukdomen, men i en del fall så lindrigt att man inte ställt någon diagnos. Risk att få ett sjukt barn är i sådana fall 50 % vid varje graviditet. Det beror på att den sjuka föräldern också har ett friskt anlag och slumpen avgör vilket anlag som hamnar i äggcellen eller sädescellen. Allvarlighetsgraden kan variera, vilket innebär att barn och föräldrar inte behöver ha lika mycket symptom.

☒ **Autosomt recessiv nedärvning.** Detta innebär att båda föräldrarna, som själva är friska, måste ha ett sjukdomsanlag vardera för att det ska finnas en risk att barnet får sjukdomen. Risken att få ett sjukt barn vid denna typ av ärftlighet är 25 % vid varje graviditet, risken att få ett anlagsbärande barn 50 % och möjligheten att få ett barn som varken är sjukt eller anlagsbärande är därmed 25 % vid varje graviditet. Vid dominant nedärvning är det ofta fråga om förändringar i äggviteämnen för uppbyggnad av strukturer som kräver två friska anlag. Vid recessiv nedärvning är det oftare fråga om enzymdefekter i ämnesomsättningen. Ett sjukt anlag ger inte så stor reducering av enzymet, men två gör det.

☒ Vid **X-kromsombunden recessiv nedärvning** har den vanligtvis friska anlagsbärande moderns pojkar 50 % risk att ära antingen moderns friska eller moderns förändrade X-kromosom. Ärver pojkarna moderns förändrade X-kromosom blir de alltid sjuka. Flickor blir oftast inte sjuka eftersom de ärver en X-kromosom från vardera föräldern och den friska kromosomen i sådana fall vanligtvis dominerar

över den sjuka. Eftersom pojkar alltid ärver en Y-kromosom från sin far kan pojkar aldrig ärva en förändrad X-kromosom från fadern.

Omvårdnad och vardagsproblematik vid EB, ED och Dariers sjukdom

Med dr/leg. sjuksköterska Agneta Gånemo, Akademiska sjukhuset, Uppsala informerade/diskuterade omvårdnad vid EB, ED och Dariers sjukdom. Agneta Gånemo har personlig erfarenhet omvårdnad av barn med svåra hudsjukdomar och ingår i gendematosteamet i Uppsala tillsammans med professor Anders Vahlquist och med dr Maritta Hellström Pigg.

-Följande områden hade jag tänkt ta upp när det gäller omvårdnad och vardagsproblematik; *hud, temperaturreglering, hår och naglar, sömn, personlig skötsel, kläder och skor, hemmet, arbete och fritid.*

Behandlingen vid EB går i stort sett ut på omvårdnad, att skydda huden mot mekaniska trauma (gnidning och skavning) samt sårvård och förbandsteknik. Blir ett sår infekterat behandlas det med antibiotika lokalt eller invärtes. I behandlingen deltar omvårdnadspersonal, barnläkare och hudläkare m fl.

-I svåra fall kan man också behöva ta hjälp av kurator, sjukgymnast, tandläkare, öronläkare, dietist, ortoped, mag-tarmläkare mm. Vid **ED** och **Dariers sjukdom** är behoven inte detsamma som vid EB. Många likheter finns men även stora olikheter. Nedan följer ett utdrag ur föreläsning och diskussion meddeltagarna.

Personlig skötsel

1/ Hud

-Vid **bad** mår många med hudsjukdomar bra av tillsatser i karet av salt (medelhavssalt) i ungefär samma proportioner som kroppsvätskorna, d v s cirka 1 % salt. Tillsats av olja kan också kännas skönt men blir lätt lite kladdigt. Kaliumpermanganat i badvattnet är infektionshämmande, men förstör vanliga badkar. Då kan man istället prova att bada med kaliumpermanganatet.

Smörjning med krämer fungerar mjukgörande, fuktande, avfjällande eller stillar klåda. Keratolytika såsom karbamid, mjölksyra och propylenglykol är de tillsatser som är vanligast förekommande som avfjällande och fuktighetsbevarande. Daivonex® är en kräm med D-vitamin som anses kunna dämpa den snabba uppbyggnaden av hornceller som finns vid Dariers sjukdom. Det finns många olika mjukgörande krämer att välja på. Viktigt att ha en diskussion med sin läkare vad som

känns bra och gör nytta, men också vad som eventuellt inte passar. Smörjning vid EB skall göras försiktigt då huden är skör och inte tål gnidning. Vuxna personer kan behöva hjälp med smörjning ibland. Behandlingsavdelningarna på hudklinikerna kan då hjälpa till.

Håltagning av blåsor rekommenderar Agneta Gånemo att man gör.

-Jag tycker att man ska ta håll på blåsor så snabbt som möjligt, men också viktigt att låta blåstaket vara kvar. För rengöring av sår går det bra med vanligt kranvatten, men vid infekterade sår används t.ex. al-sollösning, alsolgel eller klorhexidin. För omläggning av EB-sår, alternativt förebyggande på huden är Mölnlyckes Safetac förband (mepitel, mepilex mm) bäst. En av deltagarna med svår EB ansåg att det ibland behövdes salvkompess under Mepilex för att det inte skulle fastna i såret. Vid behov av hjälp med omläggning bör distriktssköterskan på hemorten kunna hjälpa till.

2/ Hår och naglar

Många med EB får blåsor i hårbotten, som precis som på kroppen bör punkteras. Vid Dariers sjukdom kan klåda och söndertrasad hud vara ett bekymmer. Hårbotten kan baddas med en kortisonlösning för att minska klådan och lindra bekymret.

-Försiktig kamning och viktigt att med upplysning till frisören om sina bekymmer. För de med ED som saknar hår kan peruk kännas bra, dels för utseendet men också som skydd mot solen. Hudklinikerna ordinerar peruk, sa Agneta Gånemo.

Naglar och nagelklippning är ett problem för många.

-Problemet ligger i att naglarna ofta blir tjocka och behöver slipas ned, eller tas bort. Det kan också sjukvården hjälpa till med, eftersom en del naglar sitter så löst, de sitter bara fast i basen, och kan lossna.

3/ Temperaturregleringen

Vid de tre sjukdomarna EB, ED och Dariers sjukdom finns både problematiken ”att inte svettas” och ”att svettas för mycket”. Båda två tillstånden är besvärliga för den som har det. Att svettas för mycket på fötterna kan ge de med EB stora problem, då blåsbildningen blir ökad och det ofta medför smärtor vid t.ex. vid gång. Det finns medicinsk behandling vid ökad svettning och det är viktigt att detta bekymmer ventileras med hudläkaren.

Att inte kunna svettas ger en annan effekt d v s personen blir trött och tagen av att bli överhettad. Beredskap måste alltid finnas vid varma

dagar eller vid fysisk ansträngning. Vid ED är det vanligt att personen måste äta febernedsättande för att få ner temperaturen.

4/ Kost och näring

De som har svår EB kan ha ät- och sväljsvårigheter p g a sårbildningar eller ärr från tidigare sår vilket kan medföra brist på olika mineraler såsom järn, zink m fl. Det krävs ett blodprov för att se om det föreligger någon brist. Ett fåtal personer med svår EB kan behöva få ”maten” genom sond, en s k knapp genom huden in i magsäcken, för att de har så svåra ät- och sväljsvårigheter.

-Jag rekommenderar er att ha kontakt med en dietist, om ni inte redan har det, sa Agneta Gånemo.

5/ Sömnproblem

Det är inte ovanligt att man får sömnsvårigheter p g a av smärta, klåda eller att förbanden är varma och obekväma. De tre olika sjukdomarna påverkar på olika sätt och sömnproblemen varierar med både sjukdom och person.

-Ibland kan det vara motiverat att ta smärtstillande. Det finns också mediciner, s k antihistaminer, för klådan, t ex Tavegyl® eller Clarityn®. Medicinerna påverkar inte den direkta klådan men fungerar relativt bra genom sin tröttande effekt.

Dessutom informerade och diskuterade Agneta Gånemo med deltagarna om lämpliga kläder och skor, anpassningar i hemmet, arbete och fritid. Tyvärr är det inte här möjligt att redovisa den omfattande diskussionen här.

Torra ögon

Överläkare Gabor Koranyi, Centrallasarettet Växjö, informerade om torra ögon och synproblem i samband med detta.

-Jag har tidigare arbetat som ögonkirurg. Numera är jag klinikchef i Växjö och har ett mer administrativt arbete. De senaste 7-8 åren har jag alltmer intresserat mig för ögats ytor och slemhinnor.

De ytor det är fråga om är ögonlockens insida som täcks av en tunn slemhinna, den s k *bindehinnan* som dessutom täcker den främre delen av ögongloben, samt *senhinnan*, *hornhinnan* och *tårfilmen*.

-Alla hinnor måste samverka och tårkörtlarna producera tårvätska, i annat fall kan man få problem med exempelvis torra ögon som kan innebära upprivna, skrovliga ytor, smärta och sämre syn.

Tårssystemet har flera funktioner:

- ☒ det baddar och smörjer ytorna
- ☒ det slätar ut ytan på hornhinnan, vilket möjliggör skarpsyn
- ☒ det tvättar bort damm och döda cellavlagringar
- ☒ det säkrar syretillförseln till hornhinnan
- ☒ det innehåller antibakteriella enzymer

-För att systemet ska fungera krävs dessutom normala blinkningsrörelser, tillräcklig mängd tårvätska med rätt sammansättning. Tårfilmen, som består av vätskekomponenterna fett och slem, produceras i tårkörteln, i fettkörtlar i ögonlocken och i olika celler på ögats yta.

Torra ögon kan orsakas av luftkonditionering, fel i de slembildande cellerna, minskad fettproduktion p g a ögoninflammation och ektropion (utåtrullning av ögonlocken), mediciner, rökning, miljöpåverkan (bl a torr luft), samt autoimmuna sjukdomar.

-Ögonfynd vid hudsjukdom kan vara fjäll på ögonlockshuden och i ögonfransarna. Är huden sjuk krymper den. Om detta sker i exempelvis det nedre ögonlocket, släpper ögonlocket så att det inte längre ligger an mot ögat. Detta kallas ektropion. Slemhinnorna kan också växa ihop vid exempelvis sårbildning på insidan av nedre ögonlocket och det är inte alls bra för bl a ögats rörlighet.

Torra ögon förekommer allmänt i den vuxna befolkningen (10 %) och ökar med stigande ålder.

-Vid synintensiva yrken kan det bli så att man blinkar för lite och tårvätskan torkar ut. Inflammationer, infektioner och kontaktlinser kan förvärra situationen.

Vanligt förekommande symptom vid torra ögon är sveda, skav, klåda, ljuskänslighet, dimsyn, rodnad, synnedsättning och tråddragande sekret.

-Det bästa man kan göra då är att hålla rent med vanligt rengörande vatten och dricka mycket vatten. Vid ögonlocksinfektion skall man också värma ögonlocken och försöka pressa ut den olja som kanske fastnat och härsknat i körtlarna, helst ett par gånger/dag.

Utlösande faktorer är allt som bryter ögonytans jämnhet och smörjning, såsom kantinflammation i ögonlocket, dålig stängning av ögonlocken samt en förändrad tårfilm.

Diagnostiken ställs på kliniska fynd och tester av bl a produktionen av tårvätska och dess kvalitet, avdunstning och avflöde.

-Det är sällan ögonläkare gör dessa tester som rutin, eftersom de är så tidskrävande.

Behandlingen kan inriktas på:

- ☒ hudvård, förhindra uttorkning
- ☒ operation av ektropion
- ☒ punctum plugg som förhindrar tåravflödet och kan ge lindring
- ☒ tårsubstitut, ev receptbelagda (=läkemedel eller receptfria)
- ☒ antiinflammatorisk behandling
- ☒ kirurgisk behandling av förändringar

Tand- och munhälsa

Övertandläkare Birgitta Bergendal, Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd, Odontologiska Institutionen, Jönköping och tandhygienist Mia Zellmer, Mun-H-Center, Göteborg, informerade och diskuterade med deltagarna om tand- och munproblem vid EB, ED och Dariers sjukdom.

Mun-H-Center i Göteborg och Kompetenscenter i Jönköping är nationella kompetenscentra för sällsynta diagnoser inom tandvården

Var och en av deltagarna berättade om sina problem när det gällde tand- och munhälsan och i samband med detta diskuterades möjliga åtgärder. Här följer exempel på vad som framkom.

Flera av deltagarna visade sig ha problem med **muntorrhet**, någon enstaka hade problem med det motsatta, för mycket saliv.

-De flesta mediciner sänker salivproduktionen och orsakar muntorrhet. Men det är först när salivproduktionen sjunkit med mer än 50 % som man upplever muntorrhet. Det är viktigt att göra någonting åt, eftersom muntorrhet ökar risken för karies och tandköttsinflammation. Om man alltid varit torr i munnen upplever man det som normalt. Salivproduktionen är enkel att mäta och det rekommenderar vi att man gör om man har problem med muntorrhet.

Ibland räcker det inte med att dricka vatten för att bli av med känslan av muntorrhet. Då kan man spraya munnen med någon av de oljesprayer som finns på apoteket eller själv blanda matolja och vatten i en sprayflaska. Tuggning och sväljning kan också underlättas om man tar en ½ -1 tesked matolja före måltid. Det finns också fluortabletter som stimulerar salivproduktionen.

Vid ED är det vanligt att man **saknar många tandanlag** eller, i enstaka fall, alla tänder.

-Ofta blir då den slutliga behandlingen ersättning med tandimplantat. Det finns goda erfarenheter och många publikationer om implantatbehandling vid ED.

När det gäller olika typer av tandersättningar och annan tandbehandling, vid många andra sällsynta diagnoser, saknas ofta helt redovisad erfarenhet i den vetenskapliga litteraturen. Detta gäller exempelvis Dariers sjukdom.

-Vid Kompetenscenter i Jönköping har vi nyligen besvarat en konsultation om det är lämpligt att genomföra implantatbehandling och operation av tandköttet vid Dariers sjukdom. I samråd med Anders Vahlquist har vi kommit fram till att det bör gå bra och att ingenting talar mot behandlingen.

Några berättade att de hade problem med **skörhet, blödning och sår i tandköttet**.

-Detta kan ha flera orsaker. Vi rekommenderar täta tandvårdskontroller, förslagsvis tandläkarbesök en gång/år och tandhygienistbesök var sjätte månad (för rengöring, polering och borttagning av tandsten), och kanske oftare om man är muntorr och har svårt att utföra en bra egenvård.

Flera av deltagarna berättade att de mött oförstående **tandvårdspersonal med bristfälliga kunskaper** om deras diagnos. Några ansåg sig ha blivit direkt illa behandlade.

-Det är viktigt att informera tandvårdspersonal om möjligheten att ta kontakt med Mun-H-Center eller Kompetenscenter i Jönköping och där få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling.

Därefter informerade föreläsarna om olika sätt att förebygga karies, tandköttinflammation och andra problem.

-Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att man slipper få hål i tänderna. Regelbunden och noggrann tandborstning och rengöring mellan tänderna, i kombination med att man tänker på vad man äter, räcker ofta. Men inte sällan kan det behövas att man kommer till tandvården oftare, kanske 4-5 besök/år, för rengöring, polering och borttagning av tandsten

-Alla bör använda fluortandkräm. Ibland är det motiverat med extra fluor och det kan i så fall ges i tablettform, som tuggummi eller genom fluorsköljning.

Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser

Ågrenska genomförde 25 - 27 februari 2007 en vuxenvistelse för personer med hudsjukdomar. Två män och fyra kvinnor i åldrarna 33 - 49 år deltog.

Skolgång, utbildning, yrkesval och arbetsliv

Skolgång och information till skola och klasskamrater

Skolan verkar ha fungerat tillfredsställande för de flesta i gruppen.

Gruppen som helhet pekar på vikten av att omgivningen får information och att det finns en öppenhet kring sjukdomen. Men å andra sidan vill man inte bli särbehandlad, utan vill vara som alla andra.

Flera av deltagarna beskriver också att skolan och kamrater på olika sätt fått information. Föräldrar har ibland informerat t ex inför start i förskolan, och ibland har man själv berättat och beskrivit symtomen. I något fall har det varit elevassistent, som gett information.

Kanske kan det vara så att föräldrar tror sig skydda sina barn genom att inte prata om sjukdomen, menar en av deltagarna och därför informeras inte omgivningen.

Omgivningens bemötande hade varierat.

Det fanns exempel på negativ särbehandling, tex att få finna sig i tester och utredningar utan att kunna säga nej, eller att klasskamraters föräldrar protesterat och inte tyckt att hon skulle gå tillsammans med deras barn i skolan. Just att sjukdomen inte är smittsam är därför viktigt att förmedla.

Flera av deltagarna säger att de inte hade någon direkt upplevelse av att vara annorlunda när de var små. ”Jag gick på dagis, så alla på orten i min ålder och yngre, de såg ju mig dagligen, så det var ingen som reagerade på att jag såg annorlunda ut.”

Däremot kunde det bli mera påtagligt när man blev äldre.

Å andra sidan hade någon tidigt känt sig annorlunda och illa bemött, men fick stöd av kamrater och bättre bemötande på gymnasiet.

Någon utvecklade med hjälp av sin familj olika sätt att tackla dåligt bemötande, tex att själv ringa upp och tala med kamraternas föräldrar.

Yrkesval och arbete

Deltagarna har arbetat bl a inom vård- och omsorgssektorn, som egenföretagare, på kontor, som chaufför och med lokalvård. En person har sjukersättning efter många år i arbetslivet. Någon arbetar halvtid pga sjukdomen. Det är framför allt tidskrävande omläggningar, som är orsak till detta.

Någon tycker att man blivit ödmjuk av sjukdomen och att det är en tillgång när man i sitt arbete möter andra människor i svårigheter. Egna erfarenheter ger möjlighet till förståelse av andra.

Halva gruppen har gjort sina yrkesval utifrån intresse och till en början inte funderat så mycket över om hinder skulle kunna uppstå i arbetslivet. Efterhand har man fått revidera sina yrkesplaner och pröva sig fram till vad som fungerar att arbeta med.

Symtomen från sjukdomen kan göra att det är svårt att vistas i vissa miljöer där det är för varmt eller kallt. Man kan kanske inte utsätta sig för vissa typer av arbete, tex arbeten där man kan riskera att få infektioner, där man använder sina händer mycket eller där man tror att omgivningen har fördomar och förväntar sig ett visst utseende.

En man berättar att han fått välja bort arbetsplatser där det varit för varmt eller kunnat bli för varmt på sommaren och därför provat att arbeta nattetid för att undvika varma arbetsmiljöer. Det valet fick konsekvenser för det sociala livet, eftersom umgänge med vänner och bekanta inte fungerade så bra ihop med nattarbete. Arbetsmiljöer med väl fungerande luftkonditionering under alla årstider kan alltså vara extra viktigt.

Någon har valt bort en yrkeskarriär där man arbetar mycket med händerna. Just problem med händer och att vara i vatten kan ställa till det, men det hindret kan ibland avhjälpas med handskar.

Flexibel arbetstid skulle underlätta om man har mycket värk, som ibland påverkar sömnen.

Flera hade också erfarenhet av att arbetsgivare generellt vill ha personal, som är på plats varje dag, som inte har upprepad korttidsfrånvaro, som har förutsättningar att klara av arbetets krav utan att ådra sig skador och som inte kommer att behöva större, kostbara anpassningar. Någon betonade att det stora ansvar som arbetsgivare har idag, leder till tveksamhet att anställa personer med sjukdomar.

Någon deltagare hade önskat att föräldrarna varit med mer och ”styr upp” kring yrkesvalet. Det kanske hade underlättat, samtidigt som det

kanske också varit bra att man fick prova på först innan man begränsat möjligheterna.

Boende, vardagsliv, sömn och återhämtning

Hudsjukdomen påverkar vardagslivet på olika sätt för samtliga i gruppen. Någon deltagare behöver tex har personlig assistans.

Kläder, tvätt och städning

Kläder och sängkläder blir snabbt ofräscha pga salvor, fjällning, infekterade och öppna sår. Därför behöver man tvätta mycket mer än personer utan hudsjukdomar. En av deltagarna berättar att hon alltid väljer mörka sängkläder och underkläder så att fläckar inte ska synas så väl. Det blir naturligtvis ett stort slitage på kläderna när man tvingas tvätta dem ofta. Alla i gruppen är eniga om att det går åt mycket mer kläder, dels av slitage men också att det behövs en större mängd kläder när man reser bort.

Flera av deltagarna måste också välja speciella material som inte blir för varma eller skaver mot huden. Bomull, silke och siden är material som kan fungera.

Skor ska helst vara helt i skinn för att vara mjuka, inte skava och inte vara för varma.

Flera svettas mycket på händer, fötter och ibland andra kroppsdelar. Fotsvett förstör skor snabbt och gör också att man behöver fler par att byta med. En fungerande fotspray finns på Apoteket och heter bara "Fotsprej".

Tvättmaskin och diskmaskin är absolut nödvändigt att ha. Allergi- och miljömärkta tvättmedel fungerar bäst, andra kan bli för starka. Handskar vid hushållsarbete är nödvändigt för några.

Några behöver också städa mycket, eftersom huden fjällar. Vanliga dammsugare är inte alltid tillräckligt effektiva. Centraldammsugare kan behövas.

Mat

Någon har svårt att svälja pga sår och blåsor i halsen och behöver därför sondnäring.

Sömn och återhämtning

För att lindra värk, klåda och infektioner och få kroppen att läka och återhämta sig, behöver de flesta vila extra. Det innebär inte nödvändigtvis sova, men att få vara stilla.

En person har ständig värk, vilket i perioder nästan omöjliggör nattsömn.

En person har specialmadrass för att sova så bra som möjligt.

Kyla och värme

Beroende på vilken hudsjukdom man har, så har man svårt för antingen stark kyla eller stark värme.

Några blir jättetorra och får klåda av kylan, någon tycker det gör ont att frysa. Ett tips vid för torr inomhusluft på vintern är att lägga blöta handdukar på elementen. (Obs fungerar vid vattenburen värme! Elektriska element får inte övertäckas!)

Luftkonditionering tex i bilen är nödvändigt för den som inte klarar för stark värme, men ger samtidigt torr hud och rinnande ögon, påpekade en deltagare.

Salta bad är bra, anser de flesta, men däremot är inte vistelse direkt i solen alltid bra.

För fotvård kan oljebad vara bra. Någon rekommenderade också ett prisvärt hobby/multiverktyg från Claes Ohlsson för fotvård i stället för dyra fotvårdsverktyg.

Det går mycket tid för de flesta till insmörjning av kroppen och omläggning av sår och blåsor.

Fritid och egen tid

Ibland tar arbete och återhämtning så mycket tid att det inte blir så mycket fritidsaktiviteter.

Någon brukar träffa vänner, en annan håller på med teater. Cykling, hundpromenader och anpassad vattenjympa är andra fritidsaktiviteter, som deltagarna utövar. Efter vattenjympa gäller det att duscha riktigt noga och smörja ordentligt för att inte få ont av kloten.

Socialt liv, familj och vänner

Några tycker att såriga, infekterade händer, fingrar och naglar kan vara ett problem i möten med andra människor. De försöker skona sin omgivning och undvika att röra vid sådant som andra ska använda.

Vissa har också fått negativa reaktioner från personer som tror att tex blåsorna smittar.

Någon har varit orolig för att hennes dotter skulle bli utsatt för negativa reaktioner i förskolan pga av sin mammas utseende, men barngruppen fick information och har inte gjort någon affär av det.

Släktingars bemötande varierade. Antingen kunde de helt ignorera sjukdomen och inte förstå konsekvenserna av den eller bara tycka synd om personen. Det är stor skillnad på att tycka synd om och att säga ”Jag förstår att du har ont” eller ”Är det något jag kan hjälpa dej med?”

Sjukvården

Bemötande

Ibland kan man känna sig som ett ”skyltexemplar” vid besök i sjukvården, alla läkare vill komma och titta. Å andra sidan kan det vara bra att sprida kunskap genom att fler läkare får se symptomen.

För att få bästa möjliga hjälp på vårdcentralen, som ofta byter läkare, har en av deltagarna bett att någon läkare med extra intresse för hudsjukdomar skulle välja henne som patient och inte att hon själv skulle försöka välja doktor.

En annan av deltagarna har kontakt med sin hudläkare för alla bekymmer, som vid behov slussar vidare.

Det kan också vara besvärande om man söker vård för någon banal åkomma, men hudsjukdomen får mesta uppmärksamheten.

Akut omhändertagande

Några funderar på risk för felbehandling vid akut sjukdom eller olycksfall om man inte själv kan berätta.

Någon påpekar att det krävs kunnig narkosläkare för att intubera utan att skada, de tål inte heller att bli tejpad eller gipsade, någon är superallergisk mot vissa smärtstillande preparat. En annan är rädd för att behöva ligga still på hårt underlag utan att kunna röra sig eller förmedla att det gör outhärdligt ont.

Någon föreslog att man skulle ha ett kort i plånboken med information. Där tittar ju personal ganska snart vid ankomst till sjukhus.

Monica, 43 år, har ektodermal dysplasi, ED

Hur är det att vara vuxen och ha ED?

-Det är inget märkvärdigt alls. Jag har krämpor som alla andra. Men dessutom saknar jag hår och har låtit ta bort fingernaglarna, eftersom det blev ständiga infektioner under dem. I övrigt har jag inga problem

av min sjukdom, eftersom jag är så lindrigt drabbad jämfört med många andra. Jag ser mig varken som handikappad eller sjuk.

-När jag träffar nya människor så märker jag ju efter ett tag att de är nyfikna och vill veta varför jag ser ut som jag gör. Och på krogen kan det ibland bli väldigt jobbigt, när folk tappar vett och sans och ska ha reda på varför jag inte har hår.

-Jag har bestämt mig för att inte skaffa peruk. Jag har provat det för många år sedan och då var det både stickigt och varmt och inte alls skönt. Jag kände inte igen mig själv. Det är klart att jag funderar ibland på att prova det igen, eftersom det inte kostar mig något och perukerna idag är mycket bättre än för tio-tjugo år sedan. Men för mig skulle det i så fall bli mer en ploy. Min identitet sitter i att vara hårlös. Om mitt eget hår kom tillbaka fick jag väl tänka om.

Hur var det att växa upp och ha ED?

-Man ställde diagnosen ED redan när jag var fyra år. Det var avsaknaden av hår och konstiga naglar som gjorde mamma misstänksam. Uppväxten påverkades inte alls, som jag minns det. Möjligen var jag lite kaxigare än de andra barnen och hade hjälp av ett stort självförtroende. Kanske handlade det också om att lära kamraterna att acceptera att alla inte ser likadana ut och finnas tillhands och försvara mig om det behövdes.

Hur har det gått på arbetsmarknaden?

-Idag arbetar jag som administrativ sekreterare trots att jag är utbildad undersköterska och mentalsköterska. Jag trivs väldigt bra med mitt jobb. När jag skulle skaffa mig en utbildning så kändes det inte som om min sjukdom skulle bli något hinder. Men jag har nog alltid känt en viss begränsning om jag skulle representera ett företag, t ex tror jag inte att man skulle vilja ha mig i en hotelldisk. Skulle jag söka ett sådant jobb tror jag att jag skulle möta hinder.

Finns det någonting du skulle vilja göra, som sjukdomen sätter stopp för?

-Nej det känner jag inte. Jag har familj och barn, en underbar dotter på 17 år som är helt frisk och inte heller kan föra sjukdomen vidare. Att våga skaffa barn var ju en svår sak. Både jag och min man visste ju att risken var rätt stor att ett barn skulle ärva min sjukdom och kunde barnet i så fall bli värre drabbat, det undrade vi. Själv är jag ju förhållandevis lindrigt drabbad och aldrig fått lida fysiskt.

Finns det någonting i din tillvaro som känns jobbigt idag, som har med sjukdomen att göra?

-Nej det gör det inte. Men under min dotters uppväxt funderade jag ibland på om hon skulle få det jobbigt med sina kamrater bara för att jag såg ut som jag gjorde. Men så blev det aldrig. Jag har alltid varit med på dagis och på skolan och ofta haft öppet hus för min dotters vänner och kamrater. Det har känts väldigt bra.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser (ED, EB och Dariers sjukdom)

Internetadress: www.sos.se/smkh

Ågrenskas nyhetsbrev (EB)

Internetadress: www.agrenska.se