

Primære immunsvikt- sykdommer

Primære immunsviktsykdommer er en samlebetegnelse for flere hundre ulike diagnoser som hovedsakelig kjennetegnes ved infeksjoner og økt infeksjonstendens.

PRIMÆRE IMMUNSVIKTSYKDOMMER

Primære immunsviktsykdommer er en gruppe sjeldne sykdommer som hovedsakelig kjennetegnes ved infeksjoner og økt infeksjonstendens, og er en samlebetegnelse for flere hundre ulike diagnoser. Antistoffsvikt utgjør over halvparten av tilfellene.

De sekundære (erhvervede) immunsviktsykdommene omtales ikke her og har ikke noe tilbud på Senter for sjeldne diagnoser. Disse er ikke sjeldne, har en kjent årsak og er resultat av annen sykdom eller medisinsk behandling.

Forekomst

Primære immunsviktsykdommer er en samlebetegnelse for flere hundre ulike diagnoser, og nøyaktig forekomst er ikke kjent. Behandlingsmiljøene kjenner i dag omkring 600 personer i Norge med primære immunsviktsykdommer. Den største undergruppen har en form for antistoffsvikt. Av disse igjen har omkring halvparten COVID.

Tegn og symptomer på primær immunsvikt

Barn bør utredes for immunsvikt når man ser følgende varseltegn:

- kjent primær immunsviktsykdom i familien
- dårlig vekst og trivsel hos småbarn med mange infeksjoner og eventuelt langvarig diaré
- flere tilfeller av mellomørbetennelse

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

- to eller flere tilfeller av bihulebetennelse hvert år
- alvorlig lungebetennelse eller hyppig tilbakevendende infeksjoner i nedre luftveier
- to eller flere alvorlige infeksjoner som hjernehinnebetennelse, blodforgiftning eller benbetennelse (osteomyelitt)
- gjentatte infeksjoner med mye puss
- infeksjoner som varer unormalt lenge, for eksempel vedvarende soppinfeksjon i munnen (trøske)
- infeksjoner med uvanlige mikrober og infeksjoner med uvanlig forløp
- alvorlig reaksjon etter vaksine

Voksne bør utredes for immunsvikt når man ser følgende varseltegn:

- flere luftveisinfeksjoner årlig over en periode på 2-3 år, som må behandles med antibiotika. For eksempel bronkitt, bihulebetennelse eller lungebetennelse
- alvorlig infeksjon som benbetennelse, hjernehinnebetennelse eller blodforgiftning
- infeksjoner med uvanlige mikrober eller infeksjoner med uvanlig forløp
- kronisk diaré, ofte med magesmerter og kvalme
- kjent primær immunsviktsykdom i familien

Det er økt forekomst av autoimmune sykdommer hos omtrent 50 % av pasientene med antistoffsvikt.

Årsaker

De primære immunsviktsykdommene antas å være forårsaket av medfødte forandringer (genfeil) i gener som er viktig for immunsystemets funksjon. Man kjenner ennå ikke til hvilke gener som forårsaker alle de ulike tilstandene. I registeret til ESID (European Society for immunodeficiencies) har bare 30 % av pasientene en kjent genetisk årsak.

Sykdommene kan bryte ut når som helst i livet. De alvorligste formene av primær immunsvikt gir symptomer i tidlig barnealder.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning. Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene kan gi genetisk veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til genetisk veiledning.

Hvordan stilles diagnosen

Ved mistanke om primær immunsviktsykdom bør det gjøres en generell undersøkelse av pasienten med henblikk på infeksjoner. Det er viktig å ta hensyn til kliniske funn, pasientens plager, infeksjonstype, hyppighet og effekt av behandling.

Samtidig kan det tas blodprøver som kan bekrefte eller sannsynliggjøre en immunsvikt diagnose. Videre utredning bør foregå ved sykehus med kompetanse på området. Leger med erfaring innen infeksjonsmedisin vil ut fra opplysningene kunne velge de mest aktuelle undersøkelser for å stille diagnosen.

Nyfødtscreening: Det er i dag tilbud om screening ved fødsel for SCID som er en alvorlig medfødt immunsviktsykdom.

Hovedgrupper av immunsviktsykdommer

Primære immunsviktsykdommer dekker et helt spekter, fra svært alvorlige og livstruende til mildere former. Diagnosene deles gjerne i fem grupper etter hvilken del av immunsystemet som ikke fungerer som det skal:

1. Antistoffsvikt: Ved antistoffsvikt har man lave verdier av antistoffer/motstandsstoffer og dermed øker risikoen for bakterieinfeksjoner. Mer enn halvparten av de som får diagnosen primær immunsvikt har antistoffsvikt og er blant annet plaget med gjentatte øvre og nedre luftveisinfeksjoner.

2. Kombinerte cellulære immunsviktsykdommer (T-cellesvikt og kombinert B- og T-cellesvikt): Her er det svikt i flere deler av immunsystemet. Dette viser seg allerede de første månedene etter fødselen. Disse barna har ofte dårlig vekst og trivsel. I denne gruppen finner vi SCID som kan debutere med livstruende sepsis (blodforgiftning).

3. Fagocyttdedefekter: Fagocytter (spiseceller) har viktige renovasjons- og forsvarsfunksjoner i organismen. Når disse cellene mangler eller fungerer dårlig, kan det oppstå infeksjoner.

4. Komplementdefekter: Komplement er et av mange proteiner som finnes i blodet og som er nødvendige i en rekke immunreaksjoner. Hvilken type infeksjon man er mest utsatt for avhenger av hvilken type komplement som mangler. Hjernehinnebetennelse kan være forårsaket av en type komplementdefekt.

5. Andre tilstander og syndromer som kan ha primær immunsvikt som en del av sykdomsbildet.

Oppfølging og behandling

Primære immunsviktsykdommer er kroniske og krever vanligvis livslang behandling. Behandlingen er rettet inn mot den delen av immunsystemet som ikke fungerer og pasienten bør følges opp med regelmessige kontroller.

Generelt: Tidlig diagnose og behandling kan forebygge alvorlige infeksjoner og er viktig for å unngå komplikasjoner. Alle med primær immunsvikt anbefales egentrening, lungefysioterapi og å unngå røyking.

Bronkiektasier (utvidede luftveier) er en komplikasjon for mange immunsviktpasienter, og er ofte underbehandlet. Denne tilstanden gir opphoping av sekret i lungene som kan gi hyppige infeksjoner. Egentrening, lungefysioterapi og å unngå røyking anbefales. En lungefysioterapeut kan lære bort teknikker for å løsne og fjerne sekretet. Da vil man oppnå en mer hensiktsmessig respirasjon (pust) og vil være mindre utsatt for infeksjoner.

Antibiotika: Antibiotika er viktige og effektive medisiner i behandling av infeksjoner som skyldes bakterier og har revolusjonert behandlingen av infeksjonssykdommer. Feil bruk av antibiotika kan føre til utvikling av motstandsdyktige (resistente) bakterier. Resistens betyr at antibiotika ikke lenger har effekt på disse bakteriene. Like viktig som å velge rett type medikament, er det at pasienten gjennomfører behandlingen slik legen har forskrevet.

Med hyppige bakterielle infeksjoner som kroppen ikke klarer å bryte ned, er det oftere behov for antibiotika. Det er viktig å komme i gang med behandlingen tidlig i forløpet. Det gis refusjon (blå resept) for antibiotika for pasientgruppen.

Immunglobuliner (antistoffer): Mange typer antistoffsvikt behandles med immunglobuliner som kan tilføres direkte i blodet (intravenøst) eller under huden (subkutan). Subkutan tilførsel gjøres med en liten batteridrevet pumpe koblet til en slange med kort, tynn nål som stikkes inn like under huden. Dette kan pasienten håndtere selv og behandlingen fører til stor personlig frihet. Behandling 1-3 ganger i uken er vanlig. Intravenøs behandling gjøres på sykehus og med lengre intervaller.

Stamcelletransplantasjon/benmargstransplantasjon: Denne behandlingen gjøres bare ved de mest alvorlige former for primær immunsvikt. Friske stamceller tas fra en giver med lik vevstype, gjerne et søsken, og tilføres den som er syk.

Genterapi: Dette innebærer at genetisk materiale tilføres en pasient for å helbrede sykdom som skyldes en genfeil. Dette er meget avansert medisinsk behandling som fortsatt er på eksperimentstadiet for immunsviktsykdommer.

Ernæring og kostoppfølging:

Noen diagnoser har store ernæringsutfordringer, men dette er ikke et problem hos alle. Samarbeid mellom pasient og/eller pårørende, behandlende lege og klinisk ernæringsfysiolog anbefales for å tilrettelegge kostholdet ut fra den enkeltes behov, for eksempel veiledning for

å få i seg tilstrekkelig med næring, eller for å unngå matvarer og ingredienser som man ikke tåler. Personer med store tarmproblemer kan i perioder trenge spesielle ernæringspreparater eller intravenøs ernæring.

Tannhelse. Flere immunsviktdiagnoser har et betydelig tannhelseproblem og disse personene bør følges jevnlig av tannlege. Utgifter til tannhelse kan delvis dekkes av NAV.

Vaksiner

Hensikten med å vaksinere er å gi en tilstrekkelig og langvarig beskyttelse mot den aktuelle sykdommen. Har man en immunsviktdiagnose vil man sjelden ha samme nytteeffekt av vaksinen som en frisk person. Vaksiner med levende virkestoff kan være farlige fordi kroppen ikke bygger opp tilstrekkelig motstand til å slå ned de levende sykdoms-cellene. Det er viktig at de som har en immunsviktdiagnose følges opp med et individuelt vaksinasjonsprogram og alltid i samråd med lege.

Folkehelseinstituttet vil til enhver tid ha oppdatert informasjon om de ulike vaksinene.

Leve med immunsvikt

Man kan ikke se at en person har immunsvikt. Senter for sjeldne diagnoser erfarer at store variasjoner i dagsformen gjør hverdagen uforutsigbar for mennesker med immunsvikt. Uvanlige forløp av infeksjoner kan bidra til at mange opplever at omgivelsene stiller seg tvilende til at de er syke. En del blir uvanlig trette og slitne. Prestasjoner og arbeidskapasitet kan variere fra dag til dag og kan reduseres betydelig utover dagen. Det er derfor viktig med tilrettelegging og planlegging ut fra den enkeltes situasjon.

Hvis man greier å være i fysisk aktivitet til tross for sykdommen, kan det bidra til økt overskudd, færre komplikasjoner og forbedret lungekapasitet.

Primær immunsvikt påvirker ikke intellektet, men de helsemessige begrensningene kan påvirke lærings- og arbeidsmulighetene. Det lokale hjelpeapparatet må ha kunnskap om diagnosen og behandlingen for at den enkelte skal få riktig oppfølging.

Livskvalitet

Som andre kroniske sykdommer er også primære immunsviktsykdommer forbundet med psykisk belastning. Det kan være vanskelig å akseptere en sykdom man må leve med resten av livet, og som for mange vil kreve livslang behandling. En psykisk reaksjon er helt normalt når man møter en krise i livet, og samtale med helsepersonell, familie og venner vil kunne være til stor hjelp.

Det er helt naturlig at mange spørsmål dukker opp rundt diagnosen på ulike stadier av sykdommen, om framtidsutsikter, forhold til familie og venner osv. Våg å be om hjelp, det kan ha stor betydning for å kunne rydde i egne tanker.

Åpenhet om diagnosen

Det anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. Det anbefales også å snakke med helsesøster eller fastlegen. Det er også mulig å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser for rådgivning. Det er viktig å bearbeide egne opplevelser rundt det å ha en sjelden diagnose slik at det blir lettere å finne gode mestringsstrategier i hverdagen. Det er viktig med alderstilpasset informasjon om egen diagnose som i starten kan gis av foreldre eller av helsepersonell. Kunnskap om egen diagnose og gode svar når noen spør vil også være nyttige bidrag til mestring og et selvstendig liv.

Hvordan kan du forberede deg til legebesøket?

Å stille en sjelden diagnose er et resultat av kunnskap og erfaringer. Hvis du tror at det kan dreie seg om en form for immunsviktsykdom, er det i tillegg viktig at du som pasient bidrar med opplysninger, slik at legen kan komme frem til riktig diagnose. Det er ikke alt man husker eller vet selv. Hvis det er mulig, kan ofte foreldre fortelle om eventuell sykdom i barndommen.

Her er noen punkter som du kan tenke gjennom på forhånd:

- Hvordan syk er du?
Gjentatte infeksjoner i øvre luftveier (øre-, hals- eller bihule betennelser)? Gjentatte infeksjoner i nedre luftveier (lungebetennelse eller bronkitt)?
- Har du hatt infeksjoner som krevde sykehusbehandling?
- Når begynte infeksjonene?
I spebarnsalder, småbarnsalder, voksen alder? Siste året?
- Har du kontaktet lege og fått behandling når du har vært syk?
Hvilken type behandling? Hvor lenge tok du medisiner?
Ble du frisk av behandlingen?
- Hvor lenge varte sykdommen?
- Krever sykdommen fravær fra skole eller arbeid?
Noen immunsviktsykdommer kan være arvelige.
Er det flere i din familie eller slekt som har hatt lignende symptomer?
Er det noen som har vært alvorlig syk på grunn av infeksjon?

Undergrupper av primære immunsviktsykdommer

Listen inneholder ikke alle undergrupper, og det identifiseres stadig nye typer immunsviktsykdommer.

1. Antistoffsvikt

Agammaglobulinemi

X-bundet agammaglobulinemi (XLA); Brutons agammaglobulinemi

Autosomal recessiv agammaglobulinemi (ARA)

Common variable immunodeficiency (CVID)

IgG-subklassemangel

Selektiv IgA-mangel

IgA-mangel kombinert med annen immunsvikt

Transient hypogammaglobulinemia of infancy (THI)

2. Kombinerte cellulære immunsviktsykdommer

Alvorlig kombinert immunsvikt (Severe Combined Immunodeficiency (SCID))

CD40 ligand og CD40-defekter (Hyper-IgM syndrom)

3. Fagocyttdfekter

Benign autoimmun nøytropeni (Autoimmune Neutropenia of Infancy)

Medfødt alvorlig nøytropeni (Severe Congenital Neutropenia)

Syklisk nøytropeni (Cyclic Neutropenia)

Kronisk granulomatøs sykdom (CGD)

Leukocytadhesjonsdefekt (LAD)

4. Komplementdefekter

Mannosebindende lektin-mangel (MBL-mangel)

C2-mangel

C3-mangel

C5-C9-mangel

5. Veldefinerte syndromer med immunsvikt

DiGeorge Syndrom (22q11.2 delesjonssyndrom, 22q11DS, velocardiofacialt syndrom)

Wiskott-Aldrich Syndrom (WAS)

Ataxia Telangiectasia (AT)

Brukerforening

Norsk immunsviktforening. www.immunsvikt.no

Annet informasjonsmaterieil

(lenker på sjeldnediagnoser.no > Primære immunsviktsykdommer)

- Veilederen "**Antistoffsvikt - en gruppe primære immunsviktsykdommer**"
Utgitt av Senter for sjeldne diagnoser. 44 sider, PDF, 2016
(Kan også bestilles i papirutgave fra Senter for sjeldne diagnoser)
- **Retningslinjer for diagnostikk og behandling av primære immunsviktsykdommer.** Utgitt av Norsk immunsviktforening, i samarbeid med bl.a. Oslo universitetssykehus og Haukeland universitetssjukehus
- **Denne brosjyren som PDF**

April 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningsamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser pr telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/ arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i

brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med oss uten henvisning eller spesielle avtaler.

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).