

Antistoffsvikt

En gruppe primære immunsviktsykdommer

Senter for sjeldne diagnoser

www.sjeldnediagnoser.no

FORORD

Dette er en revidert utgave av veilederne fra 2002 og 2017. Siden den gang har forskning gitt oss mer detaljert kunnskap om immunsystemet og om årsaksmekanismene bak primær immunsvikt, inkludert antistoffsvikt. Forståelsen av hvordan sykdommen påvirker generell helse og hverdagsliv har også økt, og med det innsikten i effektiv tilrettelegging.

Målgrupper

Heftet er skrevet for personer med antistoffsvikt, og for foreldre som har barn med disse diagnosene. I målgruppen er også brukerens øvrige familie, nærmiljø og fagfolk på ulike nivåer i hjelpeapparatet som ønsker å vite mer om tilstandenes forløp og utfordringer.

Innhold

Dette heftet omtaler kun medfødte (primære) immunsviktsykdommer som gir antistoffsvikt. Antistoffsvikt kan også forekomme sekundært til for eksempel kreftbehandling eller andre medisiner, og det kalles da sekundær antistoffsvikt. Heftet gir en enkel innføring i immunforsvaret, primær immunsvikt generelt og antistoffsvikt spesielt. Heftet tar også for seg behandling og ulike sider ved det å leve med antistoffsvikt.

I diagnosegruppen antistoffsvikt inngår blant annet:

- Vanlig variabel immunsvikt (CVID)
- Kjønnbundet agammaglobulinemi
- Ikke-kjønnbundet agammaglobulinemi
- Hyper IgM-syndrom
- Selektiv IgA-mangel
- IgG subklassedefekt

Utfordringene ved antistoffsvikt kan variere fra person til person og over tid, og heftet vil derfor omhandle problemer og utfordringer som ikke nødvendigvis gjelder alle med antistoffsvikt. Hvis du som leser dette heftet sitter igjen med spørsmål eller bekymringer kan du ta kontakt med senterets rådgivere .

Bidragstere

Senter for sjeldne diagnoser takker alle som har deltatt i utarbeidelsen eller revideringen av veilederen.

Senter for sjeldne diagnoser:

- Mai Sasaki Aanensen Fraz, lege
- Ane Moe Holme, rådgiver/overlege
- Siri Kjølås, rådgiver/master i psykologi
- Birgitte Leisner Bjerkely, rådgiver/sykepleier
- Charlotte von der Lippe, overlege, spesialist i medisinsk genetikk
- Mina Susanne Weedon-Fekjær, rådgiver/klinisk ernæringsfysiolog
- Jeanette Ullmann Miller, rådgiver/fysioterapeut
- Olga Solberg, rådgiver/sosionom
- Anniken Sanna, rådgiver/kommunikasjon

Andre bidragstere:

- Tore Abrahamsen, professor emeritus og tidligere overlege ved barnemedisinsk avdeling, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet
- Børre Fevang, overlege, avdeling for revmatologi, hud og infeksjon, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet
- Margrethe Greve-Isdahl, overlege, avdeling for vaksine, Nasjonalt folkehelseinstitutt

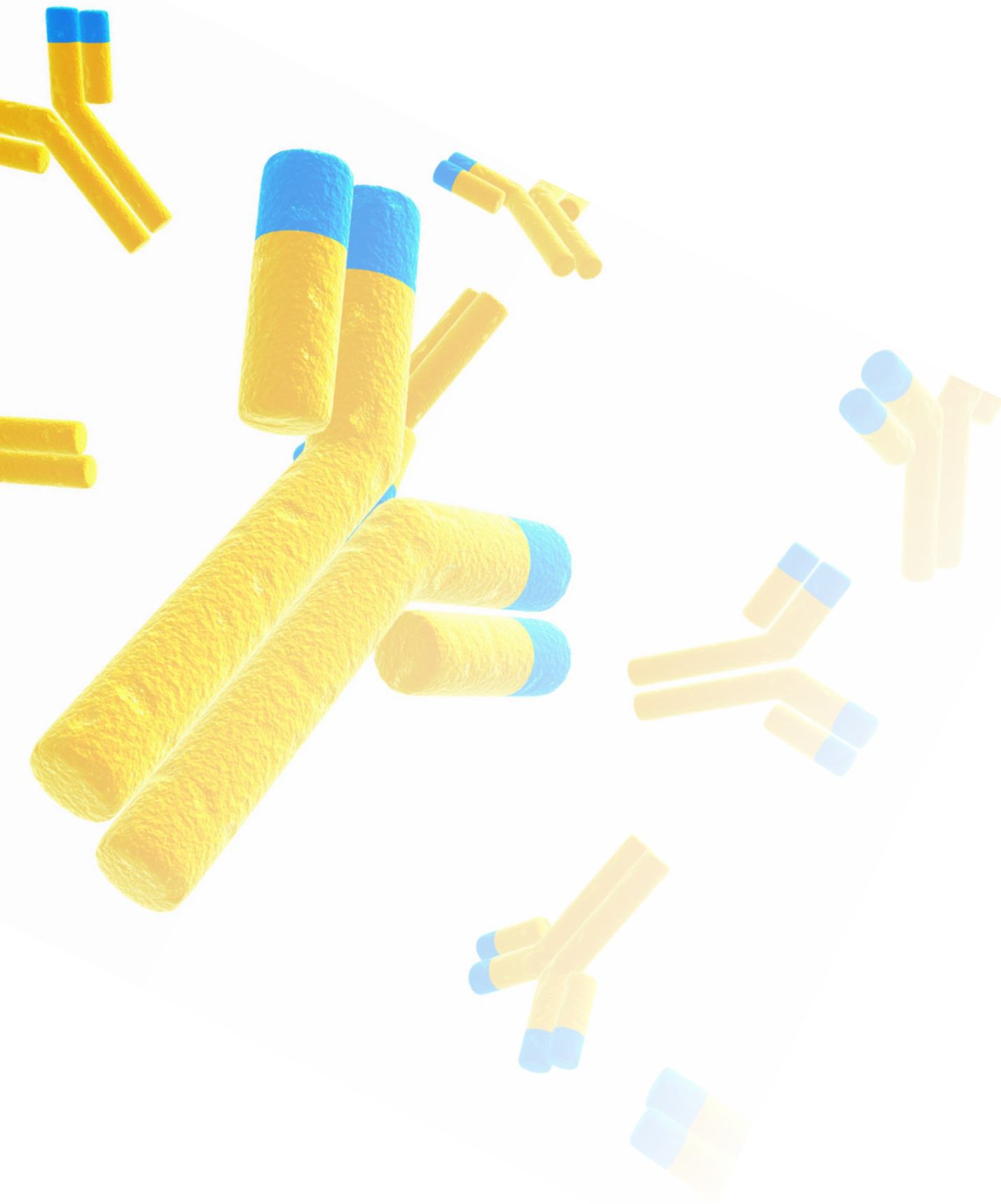
Helhetlig perspektiv

Senter for sjeldne diagnoser legger vekt på at behandlere og andre fagfolk ser brukerens liv i sin helhet og ikke bare konsentrerer seg om sitt eget fagområde. Oppfølging, tilrettelegging og behandling på ulike områder må ses i sammenheng. Senter for sjeldne diagnoser har hatt kontakt med mange brukere som har antistoffsvikt gjennom ulike livsfaser og utfordringer. Gjennom dette heftet vil vi dele vår erfaring og kompetanse med brukere og fagfolk i hele Norge.

Oslo universitetssykehus, februar 2022

Vennlig hilsen

Birgitte Leisner Bjerkely
Konstituert senterleder





INNHOOLD

- 6** Det normale immunsystemet
- 10** Immunsvikt
- 15** Diagnosene
- 18** Behandling ved antistoffsvikt
- 22** Vaksiner
- 26** Genetiske mekanismer ved arvelige sykdommer
- 29** Unngå infeksjoner
- 30** Fysisk aktivitet
- 32** Mat og immunsvikt
- 34** Tannhelse
- 35** Livet med antistoffsvikt
- 40** Offentlige hjelpe- og velferdsordninger
- 42** Om Senter for sjeldne diagnoser
- 44** Utvalgte kilder

DET NORMALE IMMUNSYSTEMET

Kroppen har flere ulike organsystemer som alle har sin spesielle funksjon. Hjertet og blodårene utgjør hjerte- og karsystemet som pumper blodet ut til hele kroppen. Magesekken, tarmene, bukspyttkjertelen og leveren utgjør fordøyelsessystemet som fordøyer maten, suger opp og omdanner næringsstoffer til energi. På samme måte er immunsystemet satt sammen av ulike typer celler og organer som hver og en bidrar med sin spesialiserte oppgave.

Immunforsvaret er komplisert og har mange oppgaver.

De viktigste er:

- Å kjenne igjen og forsvare oss mot fremmedelementer og mikrober
- Å skille kroppens egne celler fra fremmede eller syke celler
- Å rydde opp og håndtere avfallsstoffer

Det er vanlig å dele immunforsvaret i to: det medfødte, også kalt det uspesifikke forsvaret, - og det ervervede eller det spesifikke forsvaret. Begge delene av immunforsvaret er avhengig av et tett samarbeid.

Medfødt immunforsvar

Huden og slimhinnene er første barriere mot alle fremmede stoffer som omgir oss, og disse barrierene er del av det medfødte immunforsvaret. Eksempler på andre medfødte forsvarsmekanismer er hoste- og nysereflaksen, slim, tårer, det sure miljøet i magesekken, feber, akutte betennelsesreaksjoner og en type hvite blodlegemer som kalles fagocytter. Fagocytterne har fått navnet sitt fra det greske ordet for å spise som er «phagein». De finnes i blodet og i slimhinnene, der de spiser opp og uskadeliggjør bakterier og andre smittestoffer.

Komplementsystemet hører også med til det medfødte immunforsvaret. Det er ulike proteiner som sammen med antistoff og fagocytter bidrar til å fjerne sykdomsfremmende mikrober.

Spesifikt immunforsvar

Det medfødte immunforsvaret samarbeider med det spesifikke immunforsvaret. At det er spesifikt betyr at et spesifikt fremmedelement, altså en struktur eller et protein som ikke er kroppens eget, gjenkjennes og utløser en immunologisk reaksjon. Slike fremmedelementer kalles for antigener. Hvis fremmedelementet er en bakterie, et virus eller en annen sykdomsfremkallende mikrobe, kan det føre til at mikroben bekjempes.

T-celler

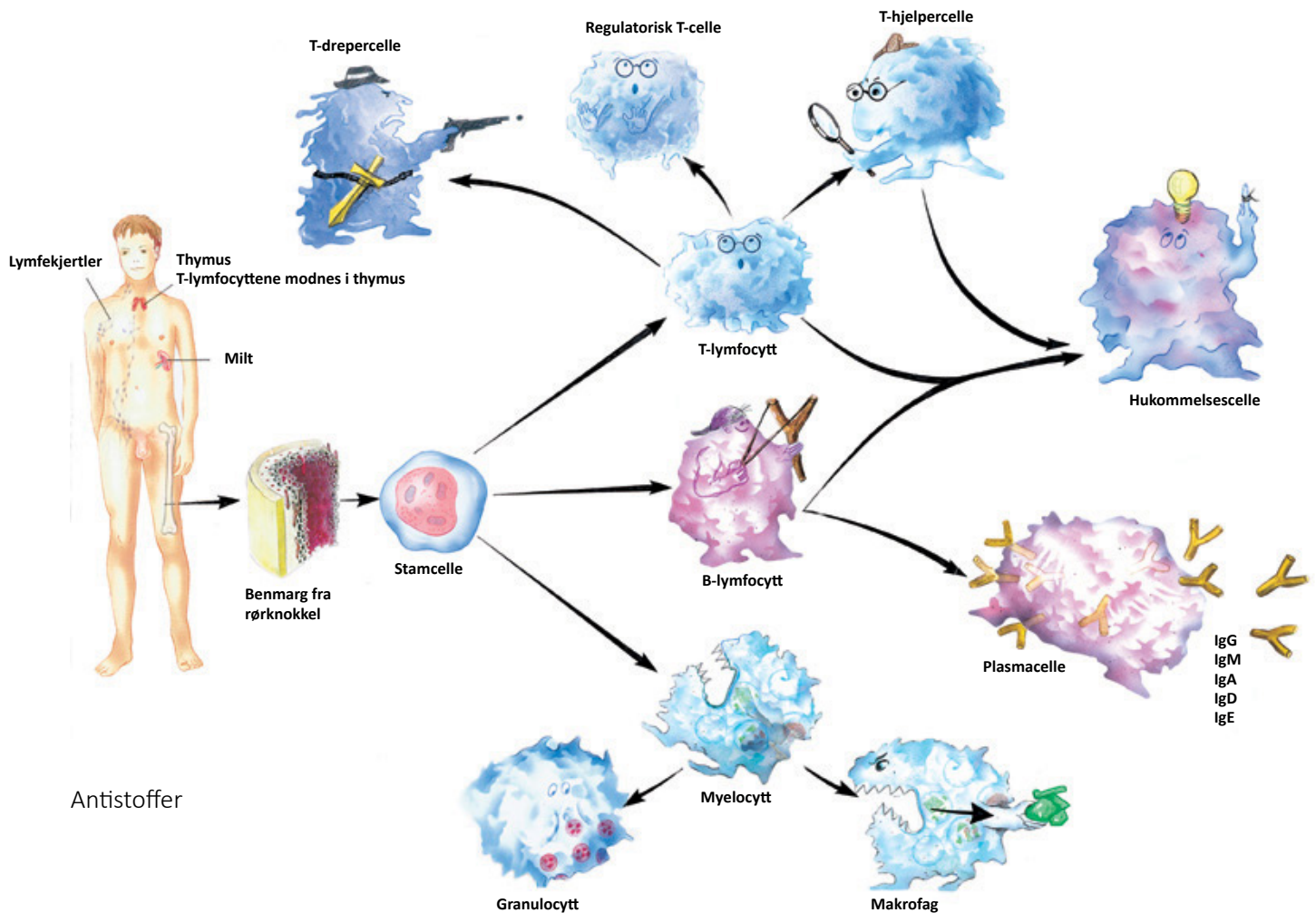
T-celler og B-celler er hvite blodlegemer som tilhører det spesifikke immunforsvaret. Samspillet mellom disse celletypene reguleres av ulike signalstoffer, kalt cytokiner (se s.11).

T-celler, også kalt T-lymfocytter, har fått navnet sitt etter thymus, som er et lite organ i brysthulen der T-cellene modnes. T-cellene modnes til ulike oppgaver og blir blant annet til T-dreperceller og T-hjelperceller.

T-drepercellene dreper infiserte celler ved direkte angrep. T-hjelpercellene bistår B-celle som slik at de kan produsere antistoff, samt at de kaller inn flere T-dreperceller når det trengs. T-cellene beskytter mot virus, sopp, enkelte parasitter og spesielle bakterier. De har en regulerende og samordnende funksjon i immunforsvaret. De kan også gjenkjenne celler og drepe celler som holder på å utvikle seg til kreftceller.



T-lymfocytt



Antistoffer

B-celler

B-celler, også kalt B-lymfocytter, utvikles som alle de andre blodcellene, fra stamceller i benmargen. Fra benmargen sendes de ut i blodbanen og til milten, lymfesystemet og andre organer. Når B-cellene kommer i kontakt med f.eks. en sykdomsfremkallende mikrobe, modnes de til plasmaceller som kan produsere antistoffer som er spesifikt rettet mot mikroben. Antistoff er et annet navn for immunglobulin.

T- og B-cellene har evne til immunologisk hukommelse, og når disse cellene aktiveres i møte med et bestemt antigen, kopierer og deler de seg.

Når en hukommelsescelle møter igjen nettopp den mikroben den har møtt tidligere, altså det antigenet den har hukommelse for, blir immunresponsen raskere og kraftigere enn ved første møte.

Antistoffer er det samme som immunglobuliner

Immunglobuliner produseres av plasmaceller som er en videreutvikling av aktiverte B-lymfocytter, og er en del av kroppens forsvar mot mikrober og fremmede partikler.

Immunglobulinene er delt inn i fem klasser: IgM, IgG, IgA, IgE og IgD. De tre første utgjør nesten 100 % av immunglobulinene i blodplasma.



Blodlegemets hukommelse

IgM

- Utgjør 8-10% av de sirkulerende immunglobulinene i blodplasma
- Er det første immunglobulinet plasmacellen lager når den har møtt et fremmed stoff, og dannes dermed før IgG
- Skifter ofte til IgG rettet mot samme fremmedstoff/mikrobe etter noen uker
- Passerer ikke morkaken
- Barn har en jevn stigning av IgM de første levemåneder

IgG

- Er det viktigste immunglobulinet i beskyttelse mot infeksjoner
- Utgjør 75-80 % av sirkulerende immunglobulin
- Dannes senere i infeksjonsforløpet og blir lengre i omløp enn IgM
- Inndeles i subklasser; IgG1, IgG2, IgG3 og IgG4 som har ulike oppgaver
- Normalt nivå av IgG utelukker ikke redusert konsentrasjon av en eller flere subklasser
- Kan passere morkaken (unntatt IgG2)
- Finnes i morsmelk
- Nivået av IgG er lavest ved 6 måneders alder og stiger gradvis gjennom barndommen

IgA

- Utgjør 10-15 % av sirkulerende immunglobulin i plasma
- Finnes i sekreter som: spytt, tårer, luftveier, i tarmkanal, i urinveier og i genitalia, og spiller en rolle i det lokale forsvaret mot mikrober
- Passerer ikke morkaken
- Det er mye IgA i morsmelk
- 0.3 % av befolkningen har selektiv IgA-mangel

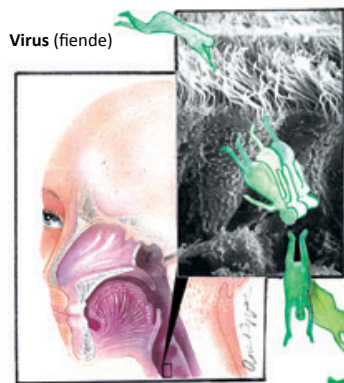
IgE

- Finnes i en liten mengde, men øker ved allergiske reaksjoner eller parasittinfeksjoner

IgD

- Finnes i små mengder
- De fleste er bundet til B-lymfocytene

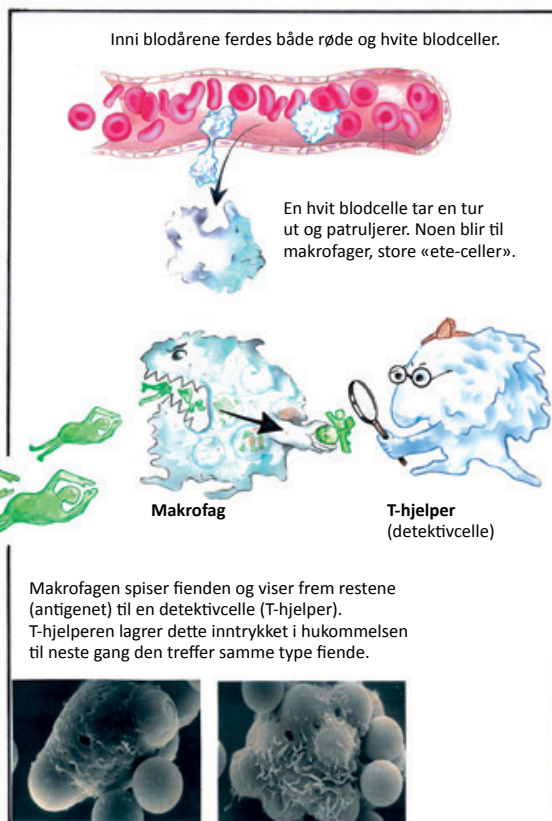




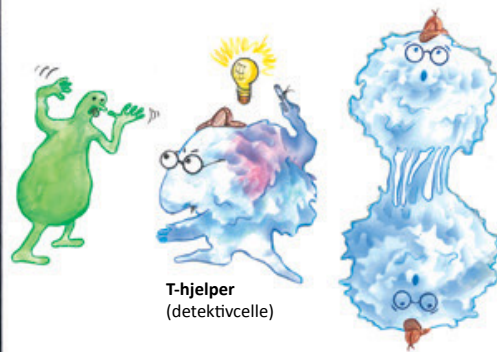
Virus (fiende)

Virusene kommer seg inn via slimhinnene i luftveiene.

Slik ser det ut når en makrofag sluker fremmedlegemer



Ved andregangs møte



T-hjelper (detektivcelle)

Når detektivcellen igjen treffer fienden begynner den å dele seg for å mobilisere flest mulig hjelpere.

IMMUNSVIKT

Noen ganger oppstår det feil ett eller annet sted i det kompliserte systemet som immunforsvaret er, og det kan føre til immunsvikt. Hvilken type feil avgjør på hvilken måte og i hvor stort omfang immunforsvaret svekkes. Immunsviktsykdommer inndeles i primære og sekundære tilstander.

De primære immunsviktsykdommene er resultat av medfødt feil i immunsystemet. Antistoffsvikt, som dette heftet handler om, er én av flere undergrupper av primære immunsviktsykdommer.

Sekundær immunsvikt oppstår som resultat av annen sykdom, eller er en følge av medisiner. Dette heftet vil ikke redegjøre videre for sekundær immunsvikt.

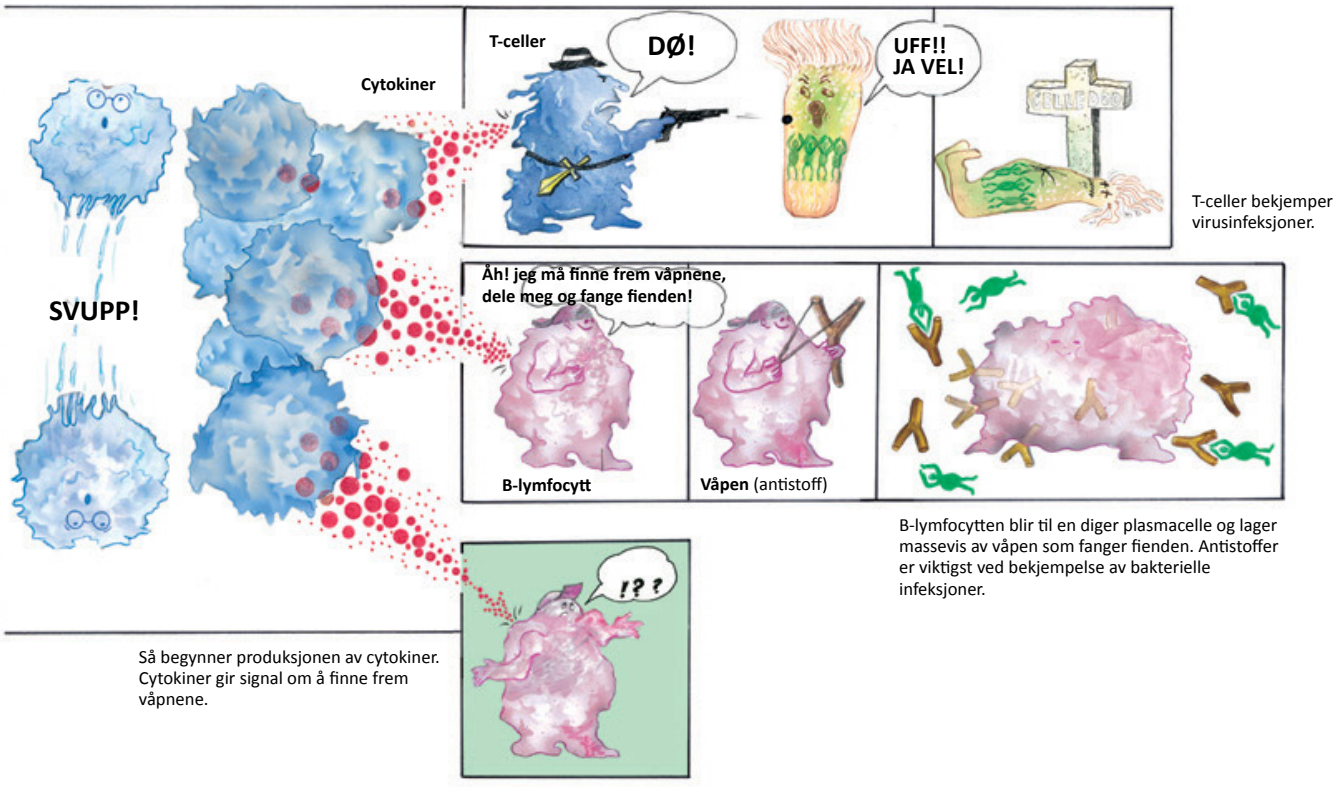
Antistoffsvikt

Ved antistoffsvikt er det på en eller annen måte mangelfull antistoffproduksjon. Begrepet omfatter alle former for antistoffsvikt. Antistoffsvikt kan dermed bety stor mangel på alle antistoffklassene eller mangel på bare én klasse eller undergruppe.

Tegn på antistoffsvikt

Det vanligste tegnet på antistoffsvikt er stadig tilbakevendende infeksjoner. Det er ikke enkelt å svare på når man bør mistenke antistoffsvikt, eller hva som kan kalles «stadig tilbakevendende infeksjoner». Antall og typer infeksjoner varierer i livsfasene.

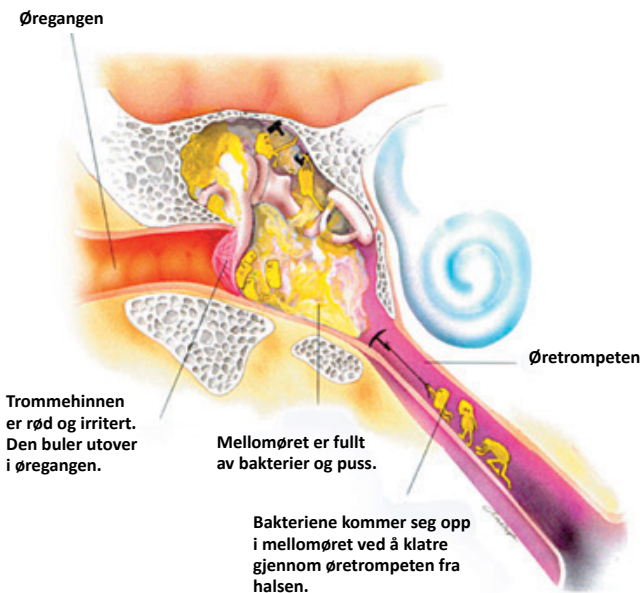
Barn må utvikle immunitet mot mikrober og pådrar seg derfor oftere luftveisinfeksjoner enn voksne. Barn i barnehage er mer utsatt for smitte enn barn som er hjemme. Etter førskolealderen er det lettere å vurdere hvor mange infeksjoner som er normalt. Seks til åtte ørebetennelser i året er «for mye». Det er også flere bihulebetennelser eller lungebetennelser årlig. Hvis infeksjonene i tillegg er langvarige, vanskelige å behandle, eller skyldes smitte som folk flest sjelden blir syke av kan man mistenke immunsviktsykdom. Andre tegn kan være langvarige diaréer og dårlig vektøkning hos barn.



Infeksjoner, bakterier og virus

De vanligste infeksjonene ved antistoffsvikt er bihulebetennelse, bronkitt/betennelse i store luftveier, ørebetennelse, øyekatarr, lungebetennelse og mage-tarminfeksjoner med langvarig diaré. Infeksjonene krever ofte behandling med antibiotika.

Ørebetennelse



Hos personer med antistoffsvikt har virusinfeksjoner i luftveiene vanligvis et normalt forløp, men man kan bli smittet av samme virus flere ganger da man ikke danner tilstrekkelig immunitet. Man kan imidlertid være mer sårbar for virusinfeksjoner i mage- tarmsystemet. Ved svært lave nivåer av IgG kan man også være noe mer sårbar for å få et alvorlig forløp av enkelte virusinfeksjoner, som for eksempel hjernehinnebetennelse forårsaket av enterovirus. Gjentatte luftveisinfeksjoner ved antistoffsvikt kan føre til permanente skader i luftveistreet som kalles bronkiektasier.

Diffuse tegn på infeksjon

Når immunforsvaret fungerer som det skal, reagerer kroppen på smitte med betennelse; temperaturen stiger og man kjenner seg syk. En svikt i immunforsvaret kan føre til at kroppen har dårligere evne til å starte normale betennelsesreaksjoner, og dermed vil sykdomssignalene kunne arte seg annerledes enn hos immunfriske. En andel av personer med antistoffsvikt kan også oppleve å føle seg uforklarlig sliten og trett uten å nødvendigvis ha en pågående infeksjon. Disse faktorene gjør det noen ganger vanskelig, både for behandlende lege og av den syke selv å tolke kroppens sykdomssignaler.

Utredning

Ved mistanke om antistoffsvikt skal det foretas en omfattende legeundersøkelse og utredning. Sykehistorien må kartlegges. En voksen med immunsvikt har vanligvis hatt infeksjoner gjennom mange år og har etter hvert tilpasset seg sykdommen. Da kan det være vanskelig å beskrive symptomene og hva som er avvik fra «normalen».

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 gode systematiske opplysninger fra deg som pasient viktig for å komme fram til riktig diagnose. Det kan være lurt å føre en infeksjonsdagbok med tidspunkt, varighet og symptomer på sykdom.

Se boks for punkter som er viktige ved legebesøk.

Mengden antistoffer i blodet måles ved blodprøver. Videre utredning bør alltid foregå ved en sykehusavdeling med spesialister med kompetanse på immunologi. Spesialiserte immunologiske og genetiske undersøkelser må foretas for å fastslå hvilken type immunsvikt som foreligger og hvilken behandling som skal tilbys.

Før diagnosen stilles bør andre årsaker som kan føre til redusert immunforsvar utelukkes. Det kan være enkelte medikamenter, infeksjoner, kreft og autoimmune sykdommer som forårsaker symptomene.

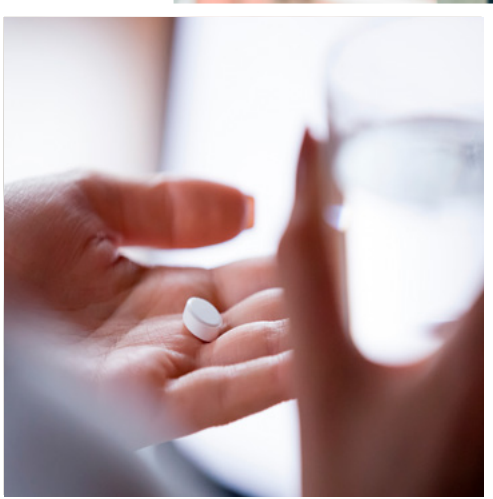
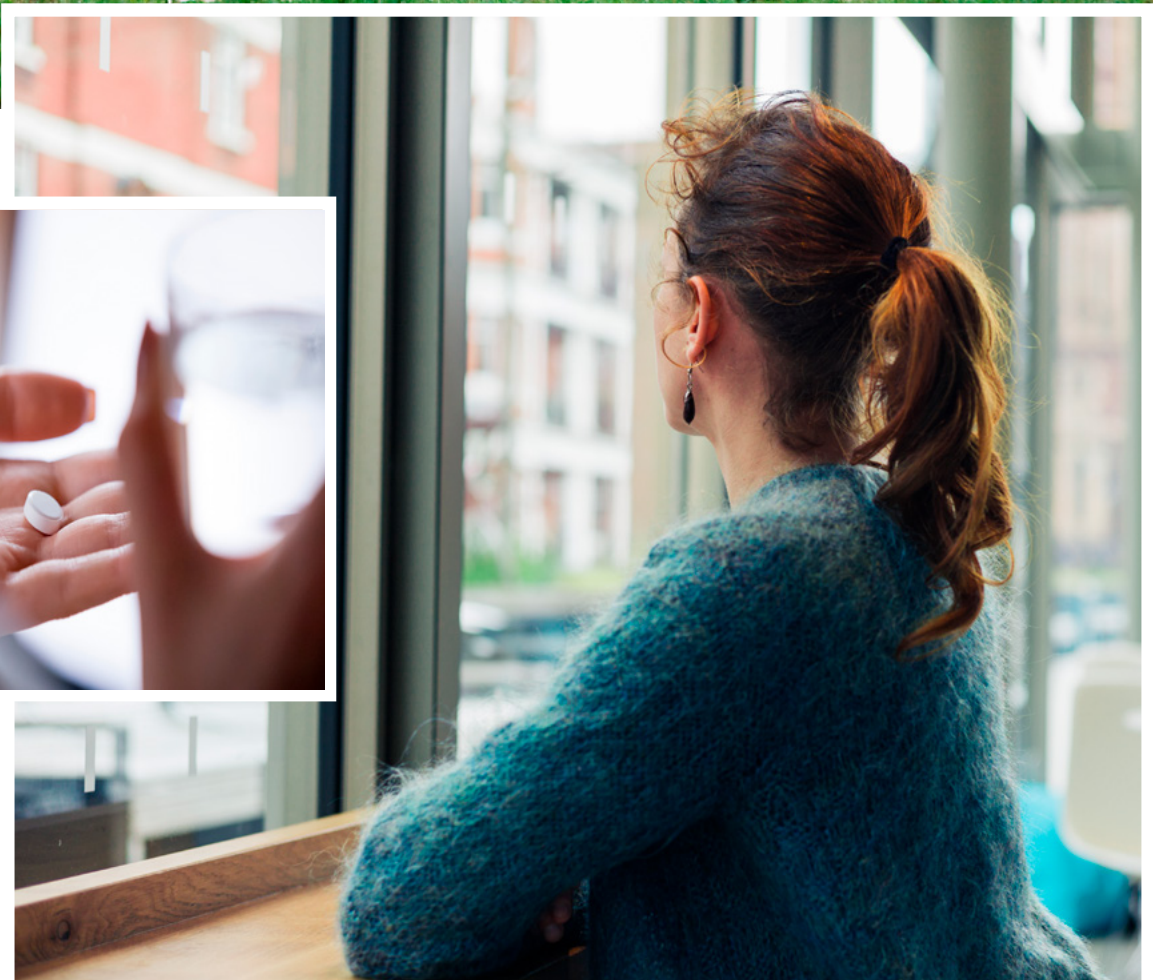
Utredningen skal også kartlegge om sykdommen har ført til skade på lungene eller på andre deler av kroppen.

FORBEREDELSE TIL LEGEBESØK

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

- På hvilken måte er du syk?
- Hvor mange infeksjoner har du per år?
- Har du gjentatte infeksjoner i øvre luftveier (øre-, hals- eller bihulebetennelser)?
- Har du gjentatte infeksjoner i nedre luftveier (lungebetennelse eller bronkitt)?
- Har du gjennomgått alvorlige 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 har du fått?
- Hvor lenge tok du medisiner?
- Ble du frisk av behandlingen?
- Hvor lenge varte sykdommen?
- Krevde sykdommen fravær fra skole eller arbeid?
- Er det flere i din familie eller slekt som har hatt lignende symptomer?
- Har du kjent autoimmun sykdom, eller symptomer som passer med autoimmun sykdom?
- Er det noen i familien som har vært alvorlig syk på grunn av infeksjon?





DIAGNOSENE

Forekomsten av antistoffsvikt i Norge kan ikke angis nøyaktig, men alle tilstander med primær antistoffsvikt utenom IgA mangel og IgG subklasse mangel regnes for å være sjeldne diagnoser. For at en diagnose skal defineres som sjelden må den ramme færre enn 1 av 2000.

Isolert IgG subklasse mangel og selektiv IgA-mangel er hyppigere forekommende. Vi anslår at det er over 20 000 personer med isolert IgG subklasse defekt, og over 8000 personer med selektiv IgA-mangel i Norge. Disse regnes derfor ikke som sjeldne sykdommer og personer med disse tilstandene er vanligvis symptomfrie, selv om det finnes unntak.

VANLIG VARIABEL IMMUNSVIKT (CVID)

Variabel immunsvikt (Common variable immunodeficiency – CVID) er den vanligste typen antistoffsvikt. Navnet kommer av at graden av immunsvikt varierer. Den kjennetegnes ved lave antall antistoffer, en tilstand som kalles hypogammaglobulinemi (hypo- betyr lite/lavt, og gammaglobulin er antistoff).

Årsak

CVID innebærer en manglende evne til å produsere immunglobuliner. CVID påvirker flere antistoffklasser, og diagnosen krever lav IgG, i tillegg lav IgA og/eller lav IgM. En person med CVID har ofte hyppige bakterielle luftveisinfeksjoner, og mange har også autoimmune sykdommer som følge av sin immunsvikt. Årsaken til immunsvikten varierer, og hos mange er sykdomsmekanismen ikke kjent helt i detalj. Hos noen finner man kjente mutasjoner som gir CVID, og hos noen vil sykdommen kunne nedarves. Forskning vil forhåpentligvis gi flere svar omkring årsak og sykdomsmekanismer ved CVID.

Symptomer

Personer med CVID har økt risiko for infeksjoner, spesielt i luftveiene. Infeksjonene kan være hyppige og/eller langvarige og ofte kreve behandling med antibiotika. Gjentatte og langvarige luftveisinfeksjoner kan hos noen medføre kroniske lungeskader. Det er også vanligere med autoimmune sykdommer hos personer med CVID enn hos resten av befolkningen. Autoimmune sykdommer er tilstander der immunforsvaret angriper kroppens egne celler, for eksempel autoimmun trombocytopeni som påvirker blodplatene, autoimmun hemolytisk anemi som påvirker de røde blodcellene, autoimmun tarmbetennelse, autoimmun betennelse i skjoldbruskkjertelen, diabetes og leddgikt. Personer med CVID har noe økt risiko for å utvikle lymfekreft sammenlignet med immunfriske.

CVID kan debutere når som helst i livet, men betegnelsen benyttes vanligvis ikke før personen det gjelder er to år gammel.

Diagnostikk

Tegn og symptomer på CVID varierer fra person til person, og selv om vi kaller det medfødt, trenger ikke plagene starte før i voksen alder. Dette gjelder også hos dem der man finner en sykdomsgivende genfeil. Sykdommen kan derfor være vanskelig å diagnostisere, og noen ganger har det gått flere år før riktig diagnose blir stilt.

Behandling

CVID behandles med livslang regelmessig tilførsel av immunglobuliner. Dette gir færre og mindre alvorlige infeksjoner og kan bidra til å forbygge lungeskader. Immunglobulinbehandlingen hjelper lite mot de autoimmune sykdommene, og disse krever ofte immundempende medisiner. Personer med CVID bør være under regelmessig oppfølging i spesialisthelsetjenesten.

Forekomst

Ca. 1 av 25 000 voksne.

KJØNNBUNDET AGAMMAGLOBULINEMI

Tilstanden blir også kalt Brutons sykdom, X-bundet agammaglobulinemi, på engelsk X-linked agammaglobulinemia, forkortet XLA.

Kjønnbundet agammaglobulinemi er arvelig og rammer kun gutter. Sykdommen kjennetegnes ved at evnen til å danne antistoffer er kraftig nedsatt. Noen svært få personer med kjønnbundet agammaglobulinemi mangler fullstendig evnen til å produsere antistoffer.

Årsak

Kjønnsbundet agammaglobulinemi skyldes en feil i arveanlegget (genet) for et spesielt enzym, Brutons tyrosin kinase. Genet for enzymet sitter på den lange armen på det ene kjønnskromosomet, X-kromosomet. Brutons tyrosin kinase-enzymet påvirker modningen av B-cellene, og dermed produksjonen av antistoffer.

Sykdommen er kjønnsbundet arvelig. Sønner av menn med kjønnsbundet agammaglobulinemi arver ikke sykdommen, men sykdomsgenet på X-kromosomet overføres til alle døtre. Døtrene blir friske bærere av tilstanden og vil kunne føre sykdommen videre til sine sønner.

Symptomer

Uten behandling har personer med kjønnsbundet agammaglobulinemi høy risiko for alvorlige infeksjoner, særlig bakterielle infeksjoner. Luftveiene er spesielt utsatt. Infeksjonene er ofte tilbakevendende og kan være vanskelige å bli kvitt. Økt infeksjonstendens viser seg først etter at antistoffene som overføres fra mor under graviditeten er borte ved seks måneders alder. Hos enkelte kan det imidlertid drøye helt opp i treårsalderen før symptomene viser seg.

Diagnostikk

Guttene med kjønnsbundet agammaglobulinemi mangler eller har svært små halsmandler og små lymfekjertler. De har gjentatte bakterielle infeksjoner. Antistoffene IgM, IgG, IgA og IgE finnes i svært små mengder. Forstadiet til B-celler finnes, men få av dem modner til antistoffproduserende plasmaceller.

De fleste virusinfeksjoner, som meslinger, røde hunder og influensa, har samme forløp som hos friske barn, og det utvikles også immunitet mot disse sykdommene. Det skyldes at T-cellene håndterer disse virusinfeksjonene.

Behandling

Kjønnsbundet agammaglobulinemi behandles med livslang tilførsel av immunoglobuliner, og antibiotikabehandling av bakterielle infeksjoner som oppstår underveis. De som har kjønnsbundet agammaglobulinemi bør være under regelmessig oppfølging ved spesialisthelsetjenesten.

Forekomst

Ca. 1 av 200 000 gutter.

AUTOSOMAL RECESSIV AGAMMAGLOBULINEMI

Autosomal recessiv agammaglobulinemi (ARA) er enda mer sjelden enn XLA, og det er ulike sjeldne genfeil som kan føre til denne tilstanden. ARA kan også affisere jenter.

Behandling

Autosomal recessiv agammaglobulinemi behandles på samme måte som kjønnsbundet agammaglobulinemi.

HYPER IGM SYNDROM

Dette er en gruppe tilstander der immunsystemet ikke klarer å skifte fra IgM-produksjon over til de andre immunoglobulinklassene IgG, IgA eller IgE. Pasientene vil derfor ofte ha høyt nivå av IgM og tilstanden kalles derfor vanligvis Hyper IgM-syndrom (HIGM). På engelsk brukes også betegnelsen «immunoglobulin class switch recombination deficiencies» (Ig-CSR).

Årsak

Den vanligste årsaken er en defekt binding mellom bindingsmolekylet CD40 ligand på T-cellene og CD40-reseptoren som finnes hos flere cellyper i immunsystemet. Både defekt i CD40 og CD40 ligand fører til at samspillet mellom T- og B-cellene ikke fungerer.

CD40 liganddefekt skyldes en mutasjon i arveanlegget for CD40 ligand og har X-bundet arvegang. Årsaken til CD40-defekt er en mutasjon i arveanlegget for CD40-reseptoren, og denne har autosomal recessiv arvegang.

AICDA-defekt (også kalt AID-defekt) skyldes en genfeil i arveanlegget som danner proteinet AICDA. Dette proteinet har som hovedoppgave å sørge for at B-cellene produserer andre antistoffer enn bare IgM. AICDA-mangel har autosomal recessiv arvegang.

Årsaken til UNG-mangel er en genfeil i arveanlegget for UNG proteinet, som i likhet med AICDA sørger for at B-cellene produserer andre antistoffer enn IgM. UNG-mangel har autosomal recessiv arvegang.

Andre mutasjoner, i gener for andre proteiner eller transkripsjonsfaktorer (f. eks. NEMO, IKK γ), medfører også lignende immunsvikttilstander. Dette er svært sjeldne tilstander som må følges opp av avdeling med spesialkompetanse innen klinisk immunologi og immunsvikttilstander.

Se utdypende forklaring om autosomal recessiv arvegang og x-bundet arvegang i kapittelet om arv og genetik.

SELEKTIV IGA-MANGEL

Selektiv IgA-mangel betyr at det bare er antistoffet IgA som mangler.

Årsak

Årsaken er ikke fullstendig kjent, og det er sannsynligvis flere ulike mekanismer som ligger bak, der modning av B-celler til IgA-produserende plasmaceller er påvirket.

Symptomer

De fleste personer med selektiv IgA-mangel er uten karakteristiske symptomer på antistoffsvikt (tilbakevendende og alvorlige infeksjoner). Et mindretall av personer med selektiv IgA-mangel har symptomer i form av økt tendens til luftveisinfeksjoner, allergi, autoimmune sykdommer og tarmsykdommer. Noen personer med selektiv IgA-mangel kan etter hvert utvikle lav IgG, og dermed falle inn under CVID-diagnosen.

Diagnostikk

Blodprøver fra personer med selektiv IgA-mangel viser lave eller ikke-eksisterende verdier av antistoffet IgA, mens IgG og IgM er normale.

Behandling

Selektiv IgA-mangel uten klare symptomer på immunsvikt trenger ingen spesiell behandling. Eventuelle autoimmune sykdommer behandles med immundempende medisiner etter vanlige retningslinjer. Ved forverring av symptomer bør man kontrollere IgG og IgG subklasser, med tanke på mulig utvikling til CVID.

Forekomst

IgA-mangel er ikke sjeldent; én av 500-700 i befolkningen mangler IgA, og man regner med en betydelig underrapportering.

IGG SUBKLASSEMANDEL

Ved IgG subklasse-mangel har man lave nivåer av IgG1, IgG2 eller IgG3. Hver underklasse av IgG har sin rolle i immunforsvaret: IgG1- og IgG3-antistoffene dannes som respons på proteiner fra mikrober, mens IgG2-antistoffene er rettet mot kapselen som enkelte bakterier er kledd med.

Årsak

Årsaken til IgG subklasse-mangel er foreløpig ukjent. Både menn og kvinner kan ha IgG subklasse-mangel. Det er en mulig sammenheng mellom IgG subklasse-mangler, selektiv IgA-mangel og CVID.

Symptomer

Selv om mange med IgG subklasse-mangel kan være asymptomatiske, kan mangel på ulike IgG subklasser føre til økt risiko for infeksjoner. Tilbakevendende ørebetennelser, bihulebetennelser, bronkitter og lungebetennelser er det vanligste. Personer med IgG subklasse-mangel får vanligvis ikke så alvorlige infeksjoner som ved CVID, hyper-IgM syndrom og kjønnsbundet/ikke-kjønnsbundet agammaglobulinemi.

For noen personer med IgG subklasse-mangel starter infeksjonene i barnealder, mens andre får først hyppige infeksjoner senere i livet. For mange gir ikke IgG subklasse-mangel symptomer i det hele tatt.

Diagnostikk

Ved mangel på IgG1 har man som regel redusert total mengde IgG, og tilhører da ofte gruppen CVID. Ved mangel på de andre subklassene av IgG er ofte total mengde IgG normal, selv deler av det normale utvalget av antistoffer mangler.

Produksjonen av IgG2 kommer senere i gang enn IgG1 og IgG3, og først ved 10 års alder oppnås samme mengde som hos voksne. IgG har også en fjerde underklasse (IgG4) som trolig spiller inn i forbindelse med allergiske reaksjoner.

En isolert IgG4-mangel tillegges lite vekt med tanke på antistoffsvikt, men kombinasjonen IgG2-mangel og IgG4-mangel er vanlig i forbindelse med antistoffsvikt.

Behandling

Tilførsel av immunglobulin kan vurderes der antistoffmangelen gir hyppige luftveisinfeksjoner, i disse tilfellene kan det også være nødvendig med hyppigere og lengre antibiotikakurer enn hos immunfriske. Grundig vurdering av spesialister er påkrevd.

Forekomst

Ca. 1 av 250 voksne. Det er sannsynligvis en underrapportering av personer med IgG subklasse-mangel i Norge, da mange lever uten symptomer.

BEHANDLING VED ANTISTOFFSVIKT

Primær antistoffsvikt representerer en feil i immunsystemet. Ofte er det ikke mulig å behandle den bakenforliggende årsaken. Målet for behandlingen er først og fremst å begrense antallet infeksjoner og dermed redusere faren for utvikling av kronisk lungesykdom og skader på andre organer. Immunglobulin G kan gis for å behandle personer som mangler disse antistoffene. I tillegg er infeksjonsforebyggende hygieniske tiltak og antibiotikabehandling ved infeksjoner viktige ledd av behandlingen. Når sykdommen oppdages og behandling er satt i gang, er det gode muligheter for et friskere liv.

Tilførsel av immunglobuliner

Mange pasienter med antistoffsvikt har behov for livslang behandling med tilførsel av immunglobulin G. Ved tilførsel av riktig mengde vil antall bakterielle infeksjoner vanligvis gå betydelig ned. Dermed reduseres også risikoen for å utvikle komplikasjoner og senskader. Mengden som tilføres og behandlingenes hyppighet vurderes ut fra den enkeltes behov.

Immunglobulin som tilføres i behandlingsøyemed er en væske som inneholder rensed IgG-antistoff, og lite eller ikke noe IgA- og IgM-antistoff. Det er et konsentrat av immunglobuliner som tas fra blodplasma fra et stort antall ulike blodgivere. Blodet fra hver giver er nøye testet for å utelukke smitte med for eksempel hepatittvirus og HIV. Blodplasmaet behandles for å uskadeliggjøre eventuelle bakterier og virus, og med dagens fremstillingsmetoder og testing av blodgivere er sikkerheten høy mot overføring av smittestoffer.

Immunglobulin kan gis direkte i en vene (intravenøst) eller i underhuds fett (subkutan). Det kan også gis intramuskulært, men i dag benyttes dette bare helt unntaksvis, da de andre formene er vesentlig mer effektive. Valg av behandlingsmetode, i praksis subkutan eller intravenøs tilførsel av immunglobulin, avgjøres i hvert tilfelle i samråd mellom lege og pasient. Immunglobulinene som blir tilført brytes gradvis ned og behandlingen må gjentas etter individuelle behov.

Subkutan egenbehandling

Subkutan behandling innebærer at immunglobulinet settes i underhuds fett, og dette er i dag den mest anvendte metoden for å tilføre immunglobuliner ved antistoffmangel. Behandlingen utføres hjemme og i mindre doser. Det finnes ulike preparater og administreringsformer som innebærer ulike doseintervaller og behov for utstyr. Dette kan tilpasses den enkeltes medisinske behov og preferanser.

Utstyret man bruker for subkutan behandling består av en nål som er koblet til en pose med virkestoff via en slange, samt en liten pumpe som sørger for at stoffet gis gradvis over noen timer. Man trenger ikke å holde seg i ro under behandlingen, selv om mange foretrekker dette. De fleste bruker magen som innstikkssted, men andre steder på kroppen kan også brukes. Alle får grundig opplæring og trening på sykehuset, slik at man føler seg helt trygg.

Subkutan tilførsel gis ofte én gang i uken, men kan også gis sammen med et stoff, rekombinant humant hyaluronidase, som gir muligheter for å sette større doser med 3-4 ukers intervaller. Dette kalles fasilitert subkutan behandling (fSCIG).

Det utvikles stadig nye preparater, og i enkelte land har daglig egenbehandling med en liten dose immunglobulin i underhuden blitt et godt alternativ for dem som ikke ønsker å bruke pumpe.



Fordelen ved subkutan egenbehandling er en jevnere tilførsel av immunglobuliner og derfor mindre bivirkninger. Den personlige friheten blir større når man kan legge behandlingen til den tiden som passer best.

Intravenøs behandling

Intravenøs behandling innebærer at immunglobulinet settes direkte i en vene (blodåre). Intravenøs behandling foregår på sykehus, og åpner for muligheten til å gi større doser. Behandlingen gis under nødvendig observasjon i løpet av noen timer, og må gjentas etter 3-4 uker, avhengig av mottakerens behov.

Noen med antistoffsvikt har behov for så store doser med immunglobulin at intravenøs behandling er å foretrekke, og noen gang velger man å kombinere intravenøs og subkutan behandling.

Virkning og bivirkning

Virkningen av behandling med immunglobulin varierer noe. Barn blir ofte raskt tydelig bedre, med færre og mer kortvarige infeksjoner. Veksten kan ta seg opp som et tegn på bedre helse. For voksne kan det ta lengre tid før man merker virkning, spesielt hvis det allerede er utviklet senskader.

Ved subkutan behandling ser man i praksis ingen alvorlige bivirkninger. Dette gjør at behandlingen egner seg godt til å utføres hjemme. Ved subkutan behandling er det viktig å innarbeide gode stikkerutiner for å forebygge forandringer i underhuden. Dette er en viktig del av opplæringen og treningen på sykehuset. Dersom man likevel skulle oppleve bivirkninger ved subkutan behandling, er det viktig at man melder fra til behandlende lege så snart som mulig.

Ved intravenøs behandling er bivirkningene hyppigere og kan være mer alvorlige enn ved subkutan behandling. Det er ikke uvanlig å få frysninger og feber i forbindelse med de første behandlingene med immunglobulin, spesielt ved intravenøs tilførsel, og særlig hvis man har en pågående infeksjon. Noen kan i den forbindelse oppleve hodepine eller blodtrykksfall. Reaksjonen kan også komme etter flere timer, først og fremst som feber eller lett redusert allmenntilstand. Alvorlige overfølsomhetsreaksjoner mot immunglobuliner er meget uvanlige.

Antibiotika

Helsemyndighetene arbeider med å redusere bruken av antibiotika i befolkningen generelt, men dette gjelder ikke for spesielt infeksjonsutsatte pasientgrupper, som personer med antistoffsvikt. Ved antistoffsvikt skal alle infeksjoner tas på alvor og behandling bør startes raskest mulig. Antibiotika skal gis ved alle bakterielle infeksjoner. For dem som har hyppige infeksjoner og komplikasjoner er det ofte nødvendig med en lengre antibiotikakur enn det som er vanlig å gi til immunfriske. Dersom infeksjo-

nene kommer igjen med korte mellomrom, kan det bli nødvendig med kontinuerlig behandling over lengre tid. For å motvirke eventuell antibiotikaresistens kan det være nødvendig med variasjon i hvilken type antibiotika som gis. Dette gjelder særlig for personer med behov for hyppige behandlinger.

Bivirkninger ved antibiotika

Antibiotikabehandling uskadeliggjør ikke bare de sykdomsfremkallende bakteriene, men også de nyttige bakteriene som normalt er til stede i tarmen. Det kan føre til at andre, kanskje skadelige, mikroorganismer slår seg ned i tarmen og får gunstige vekstbetingelser. Resultatet kan bli tarmforstyrrelser med blant annet diaré og eventuelt alvorlig betennelse i tarmslimhinnen. Det er viktig å melde fra til behandlende lege om de plager som måtte oppstå.

Kvinner kan få problemer med soppinfeksjoner i underlivet i forbindelse med antibiotikabehandling. Snakk alltid med legen din om slike plager. Her er noen råd til hva som kan gjøres for å lette plagene:

- Soppdrepende legemidler (vagitorier og krem) kan brukes i forbindelse med eller i etterkant av antibiotikakurene. Disse fås reseptfritt på apoteket, eller på resept fra behandlende lege
- Vask underlivet med rent vann eller bruk av en mild såpe med lav pH
- Unngå klut og sterk såpe nedentil, bruk håndduj.
- Benytt bomullsundertøy som kan vaskes på minst 60 grader og unngå trange bukser

Medisinske kontroller

Det er viktig å gå til regelmessig kontroll hos behandlende lege/helsepersonell. Virkningen av behandlingen vurderes i samarbeid med personen det gjelder og eventuelle pårørende. Dette gjøres blant annet ved å måle nivået av antistoffene i blodet, kontrollere lungefunksjonen og å følge opp tegn på infeksjon. Allmenntilstanden vurderes også. Under konsultasjonen er det viktig at det settes av tid til spørsmål om sykdommen, behandlingen og hvordan dette virker inn på arbeid, skole og fritid.

Å føre en infeksjonsdagbok der infeksjoner og antibiotikabruk noteres er en god hjelp i oppfølgingen av sykdommen. Opplysningene er nyttige for legen som er ansvarlig for behandlingen. Husk å ta med boken til hvert legebesøk.

Transfusjon av blod og blodprodukter

Dersom en person har IgA-mangel og fortsatt kan produsere IgG-antistoffer, kan personen utvikle antistoffer av IgG-klassen rettet mot IgA. Når det er kjent at en pasient har antistoffer mot IgA, bør blodoverføringer skje under nøye overvåkning. Disse personene bør også bære med seg skriftlig informasjon som kan vises frem ved behov. Subkutan immunglobulinbehandling er uproblematisk i denne sammenhengen. Det intravenøse immunglobulinet som benyttes i Norge inneholder så lite IgA at dette ikke pleier å medføre problemer.

Benmarg/stamcelletransplantasjon

Benmargstransplantasjon eller stamcelletransplantasjon, er en avansert og risikofylt behandlingsform som vurderes ved enkelte former for alvorlig primær immunsvikt. I gruppen med antistoffsvikt er behandlingen kun aktuell i enkelte tilfeller.

Behandlingen kan kort forklares ved at man bryter ned personens egen benmarg med cellegift, for så å tilføre frisk benmarg fra en giver. Målet med behandlingen er at den friske benmargen skal overta de funksjonene som den syke benmargen ikke kunne utføre.

I Norge utføres transplantasjonen ved Rikshospitalet, eller i utlandet via Rikshospitalet. Alle benmargstransplantasjoner innebærer livslang oppfølging i samarbeid mellom Rikshospitalet og den transplanterte personens lokale sykehus.

Genterapi ved antistoffsvikt

I løpet av de siste årene er den genetiske årsaken til en rekke former for medfødt immunsvikt, inkludert ulike former for antistoffsvikt, kartlagt og studert. Når man kjenner til genfeilen og genets funksjon, har man et bedre utgangspunkt for å finne en behandling.

Det pågår mye forskning på genterapi for primær immunsvikt, i første omgang for å finne et bedre alternativ til behandling med benmargstransplantasjon fra en giver, og unngå transplantat-mot-vert-sykdom (GVHD). Genterapi innebærer å høste pasientens egne stamceller og endre deres gener ved hjelp av virus. Metoden er utfordrende, og krever fortsatt cellegiftbehandling før de virusmodifiserte cellene gis tilbake til pasienten. På verdensbasis er genterapi benyttet ved noen former for alvorlig primær immunsvikt, men per i dag er genterapi sjeldent aktuelt ved ren antistoffsvikt.



VAKSINER

Hensikten med vaksinasjon er å oppnå immunitet mot smittsomme sykdommer uten å måtte gjennomgå sykdom. Ved vaksinasjon tilføres kroppen enten en svekket mikrobe, deler av en mikrobe eller noe som ligner mikroben. Når virkestoffene i vaksinene møter kroppens immunforsvar dannes det immunforsvarsceller og antistoffer som vil gjenkjenne den ekte mikroben. Hvis den vaksinerte senere smittes med denne mikroben vil immunsystemet gi en raskere og bedre immunrespons og kan forhindre sykdom/alvorlig sykdom. Dette kalles immunitet ved vaksinasjon.

Generelt om vaksiner

Vaksiner kan inndeles i tre hovedgrupper etter hvilken type aktive virkestoffene de inneholder:

- levende, svekkede bakterier eller virus
- ikke-levende bakterier eller virus
- biter av bakterier eller virus (ikke-levende)

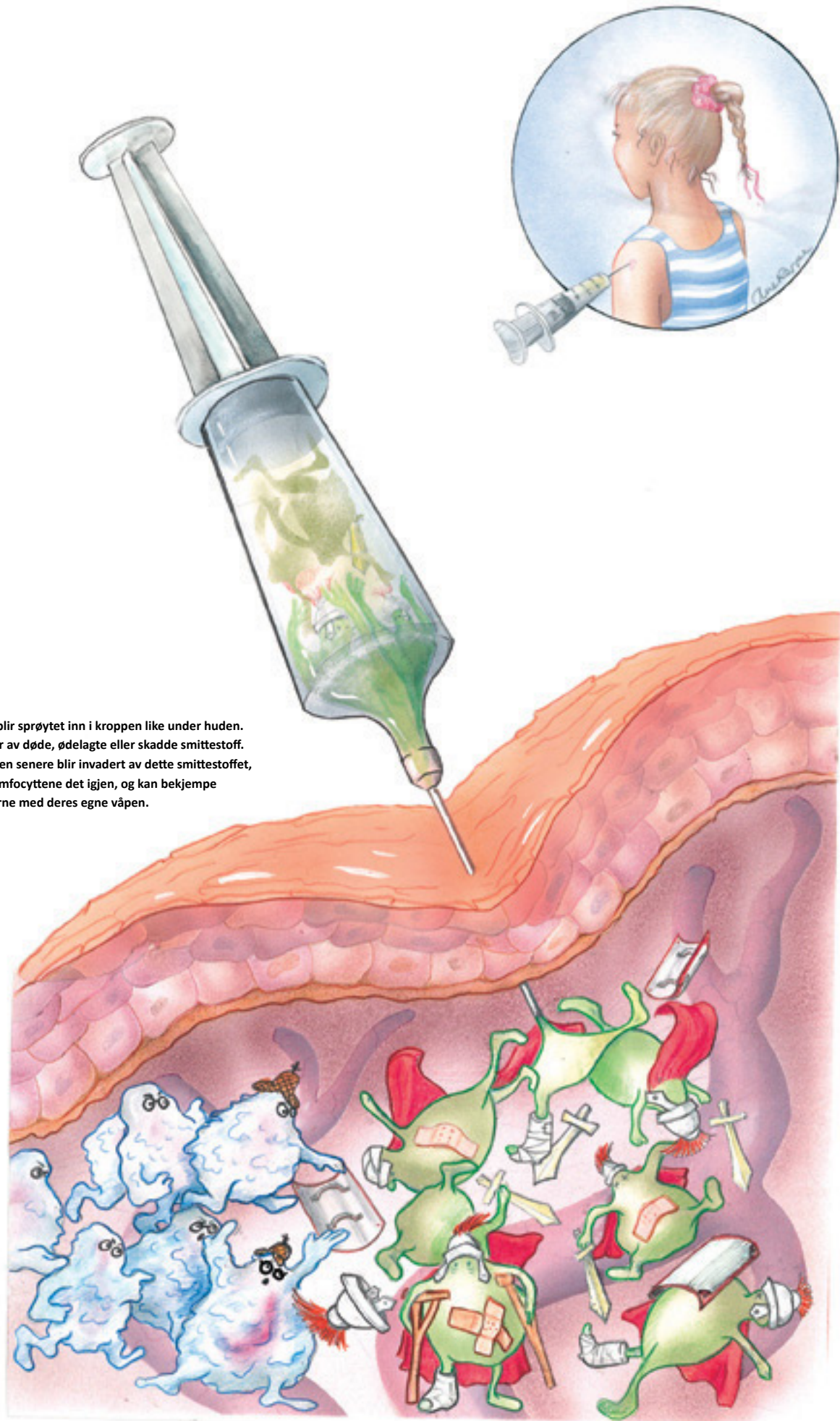
En god vaksine skal gi tilstrekkelig og langvarig beskyttelse mot sykdommen det vaksineres mot. Antall doser som trengs for å oppnå dette varierer fra vaksine til vaksine. Alle barn i Norge tilbys en grunnleggende beskyttelse mot noen alvorlige infeksjoner gjennom barnevaksinasjonsprogrammet.

For noen av disse vaksinene er det behov for oppfriskningsdoser senere i livet for å opprettholde beskyttelsen. Dette gjelder bl.a. vaksiner mot stivkrampe, difteri, polio og kikhoste. For personer i risikogrupper kan noen vaksiner være spesielt anbefalt. Ved reise kan det også være aktuelt med vaksinasjon.

For en oversikt over hvilke vaksiner som anbefales til grunnimmunisering i Barnevaksinasjonsprogrammet og til risikogrupper, se fhi.no.

Vaksiner ved primær immunsvikt

Inaktiverte (ikke-levende) vaksiner kan brukes ved alle typer immunsvikt. Grad av beskyttelse vil variere hos den enkelte, men man får en viss beskyttelse via andre deler av immunsystemet enn antistoffene og det er derfor viktig å vaksinerer selv ved antistoffsvikt. Bruk av levende vaksiner frarådes for mange pasienter med immunsvikt, men kan benyttes til noen undergrupper. Bruk av levende vaksiner til disse kan vurderes av pasientens behandlende lege/kompetent fagperson, der risiko for smitte vurderes større enn risiko for uønsket vaksineeffekt.



Vaksinen blir sprøytet inn i kroppen like under huden. Den består av døde, ødelagte eller skadde smittestoff. Når kroppen senere blir invadert av dette smittestoffet, kjenner lymfocytene det igjen, og kan bekjempe inntrengerne med deres egne våpen.

Difteri, stivkrampe, kikhoste og polio (DTP-polio)

Denne kombinasjonsvaksinen består kun av inaktiverte komponenter og kan brukes av alle pasienter med immunsvikt. Grunnvaksinering med tre eller fire doser er en del av Barnevaksinasjonsprogrammet, da som en sekskomponentvaksine som også inneholder vaksine mot Hib og hepatitt B (alle inaktiverte). I tillegg gis oppfriskningsdoser med lavdose DTP-polio i 2. og 10. klassetrinn. For friske voksne anbefales oppfriskningsvaksine med lavdosevaksine DTP-polio omtrent hvert 10. år. For personer med medfødt immunsvikt kan det være aktuelt å vaksinere oftere. Dette må vurderes av behandlende lege ut fra indikasjon.

Levende, svekket poliovaksine som gis oralt (i munnen) er ikke lengre i bruk i Norge, men er i utstrakt bruk på verdensbasis. Den er **kontraindisert** og skal derfor ikke gis til personer med immunsvikt.

Haemophilus influenzae type b (Hib)

Vaksinen består kun av inaktiverte komponenter og kan brukes av alle pasienter med immunsvikt.

Meslinger, kuma og røde hunder (MMR)

Vaksinen består av **levende, svekket virus**. Grunnvaksinering med to doser inngår i Barnevaksinasjonsprogrammet for immunfriske personer. MMR-vaksinen **kan ikke brukes av alle med immunsvikt**, men den kan gis til pasienter med selektiv IgA-mangel, IgG subklasse-mangel og X-bundet agammaglobulinemi. For personer med CVID (Vanlig variabel immunsvikt) kan vaksine mot kun meslinger vurderes av pasientens behandlende lege/kompetent fagperson. Siden CVID vanligvis viser seg senere i livet, vil de fleste CVID-pasienter ha fått denne vaksinen gjennom barnevaksinasjonsprogrammet før sykdommen startet og diagnosen ble stilt.

Humant papillomavirus (HPV)

Vaksinen består av inaktiverte komponenter og kan brukes av alle pasienter med immunsvikt. Vaksinen inngår i Barnevaksinasjonsprogrammet (for jenter fra årskull 1997 og for gutter fra årskull 2006). Det har i tillegg vært et gratis tilbud til unge kvinner født i 1991-1996 i årene 2016-18. Vaksinering av voksne består av tre vaksinedoser. Den anbefales til pasienter med immunsvikt fordi enkelte grupper kan ha en høyere risiko for komplikasjoner av HPV-infeksjon, i form av celleforandringer og HPV-relatert kreft.

Rotavirus

Rotavirusvaksine er en drikkevaksine som består av **levende, svekkede virus** og er **kontraindisert** for pasienter med kjent immunsvikt. Den skal kun gis til barn i første levemåneder (anbefalt alder 6 og 12 uker, og aldri etter 16 ukers alder). Barn av voksne immunsviktpasienter kan få rotavirusvaksine så lenge barnet selv er friskt, men det anbefales god håndhygiene ved bleieskift første uken etter at barnet er vaksinert.

Influensavaksine

Pasienter med immunsvikt anbefales å la seg vaksinere før hver influensasessong, det vil si hver høst. Til pasienter med immunsvikt anbefales bare den inaktiverte injeksjonsvaksinen som gis med sprøyte. Også nærkontakter av pasienter med immunsvikt anbefales influensavaksine hver sesong.

Vaksine mot pneumokokksykdom

Det finnes to typer vaksine mot pneumokokksykdom. Begge består kun av inaktiverte komponenter. Den ene vaksinen inngår i Barnevaksinasjonsprogrammet, og grunnvaksinering består av tre vaksinedoser. Den andre vaksinen gis kun til pasienter i risikogrupper. Begge vaksinene anbefales ved immunsvikt fordi de påvirker immunsystemet på forskjellige måter.

Vaksine mot meningokokksykdom

Det finnes ulike vaksiner mot meningokokksykdom og alle er inaktiverte. Vaksinene beskytter mot ulike typer meningokokker. Enkelte pasienter med immunsvikt vil spesielt bli anbefalt disse vaksinene. Vaksinene kan benyttes av alle pasienter med immunsvikt.

Vaksine mot vannkopper (varicella)

Vaksinen består av **levende, svekket varicellavirus**. Vaksinen er **kontraindisert ved CVID**. Den kan vurderes av kompetent fagperson for pasienter med selektiv IgA-mangel, IgG-subklasse-mangel eller X-bundet agammaglobulinemi.



Viruset som forårsaker vannkopper, kan senere i livet bli aktivert på nytt i personer og forårsake helvetesild (herpes zoster). Pasienter med immunsvikt er utsatt for å få mer komplisert sykdom dersom de får helvetesild. Det er kommet to vaksiner mot helvetesild. Den ene er en **levende, svekket vaccine** og er **kontraindisert** til pasienter med immunsvikt. Den andre vaksinen er ikke levende, og kan benyttes av pasienter med immunsvikt.

Tuberkulose (BCG)

Vaksinen består av **levende, svekket bakterie**. Den er **kontraindisert ved all immunsvikt**, men kan likevel vurderes for pasienter med selektiv IgA- eller IgG- subklasseangel som antas å ha spesielt behov for den etter vurdering av pasientens behandlende lege/kompetent fagperson. Vaksinen tilbys i Barnevaksinasjonsprogrammet til barn med foreldre fra land der tuberkulose ofte forekommer, og én dose gis ved 6-ukersalder. Vaksinen er ikke anbefalt for noen over 35 års alder.

Hepatitt A

Vaksinen består av kun inaktiverte komponenter. Den kan gis fra alder 1 år ved reiser til land hvor hepatitt A forekommer. For pasienter med immunsvikt bør det gis to doser med 6 måneders intervall før reisen for best beskyttelse. Se også punkt under «Andre, mulige reisevaksiner».

Hepatitt B

Vaksinen består av kun inaktiverte komponenter. Vaksinen er blitt tilbudt i Barnevaksinasjonsprogrammet fra 2017. Vaksinen anbefales til voksne personer med immunsvikt som har behov for den.

COVID-19

Per januar 2022 er det i Norge kun tilgjengelig mRNA-vaksine mot COVID-19. Denne er inaktivert og kan benyttes av personer med immunsvikt fra 5-årsalder. Personer med immunsvikt anbefales flere doser enn immunfriske. Se fhi.no for oppdatert informasjon om COVID-19 vaksiner.

Andre, mulige reisevaksiner

- Gulfeber (**levende, svekket vaccine; kontraindisert ved immunsvikt**)
- Hepatitt A (se ovenfor. Om man ikke får tatt to vaksinedoser før avreise, kan det vurderes å gi gammaglobulin, som settes intramuskulært)
- Japansk encefalitt (inaktivert, kan brukes av alle)
- Kolera (inaktivert, kan brukes av alle)
- Rabies (inaktivert, kan brukes av alle. Alltid vaksiner og rabies immunoglobulin etter bitt av importerte dyr og dyrebitt i land hvor rabies forekommer)
- Skogflåtencefalitt (inaktivert, kan brukes av alle)
- Tyfoidfeber (Det finnes 2 typer vaksiner. **Den levende, svekkede typen anbefales ikke ved immunsvikt**)

GENETISKE MEKANISMER VED ARVELIGE SYKDOMMER

I dette kapitlet gis en generell beskrivelse av de ulike mekanismene for arvegang. Genene, eller arveanleggene, varierer fra menneske til menneske. Noen ganger er feil eller forandringer i genene, ofte kalt genfeil eller mutasjoner, årsak til ulike tilstander eller sykdommer.

Kromosomer og gener

Et menneske har normalt 46 kromosomer. Vanligvis arves 23 av kromosomene fra far og 23 fra mor, og samlet utgjør de 23 kromosompar. De 22 første kromosomparene er nummerert fra 1 til 22 og kalles autosomer. Det siste paret kalles kjønnskromosomer (X og Y). Kvinner har vanligvis to X-kromosomer (XX) og menn har vanligvis ett X-kromosom og ett Y-kromosom (XY). I kromosomene er det samlet ca. 20 000 gener, også kalt arveanlegg eller DNA.

Genfeil

En genfeil er en varig endring i et gen. Mange slike endringer er en del av den normale variasjonen i genene våre og er helt ufarlig, men noen kan gi grunnlag for genetiske tilstander. En slik genetisk tilstand kan være nedarvet fra en eller begge foreldrene, eller den oppstår som følge av en ny genfeil. Dersom en ny genfeil oppstår i en sæd- eller eggcelle som gir opphav til et barn, vil alle barnets celler inneholde denne. Ved genetiske tilstander hvor nyoppståtte (de novo) genfeil er årsak, er det vanligvis ikke andre tilfeller av tilstanden i familien. Noen genetiske tilstander kan skyldes feil i ett gen, eller de kan skyldes feil i flere gener.

Autosomal arvegang

Noen genfeil omtales som autosomt arvelige. Det innebærer at tilstanden skyldes genfeil lokalisert i et av de 22 kromosomparene som kalles autosomer. Autosomal arvegang kan være dominant eller recessiv, og er uavhengig av kjønn hos barnet.

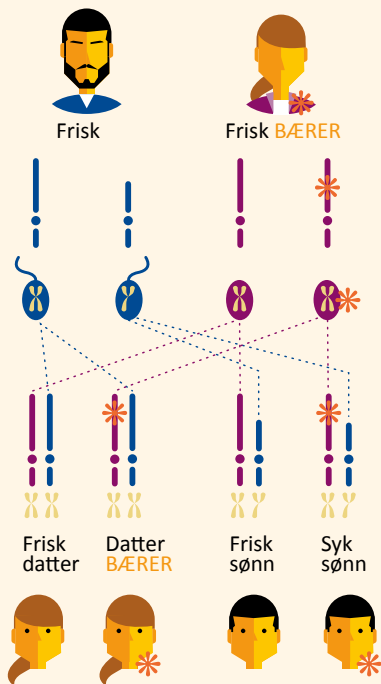
Ved autosomal dominant arvegang har man genfeil i kun den ene av de to kopiene av genet. Alle som har en sykdomsgivende dominant genfeil vil utvikle tilstanden. Dersom mor eller far har en dominant genfeil er det 50 % risiko, i hvert svangerskap, for at barnet arver genfeilen og dermed får tilstanden. Mange autosomt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos barnet som har tilstanden, da har ingen av foreldrene genfeilen.

Ved autosomal recessiv (vikende) arvegang har personen med tilstanden genfeil i begge sine kopier av genet. Dette betyr at barnet som har tilstanden har genfeil i genene arvet fra både far og mor. Mor og far er vanligvis uaffiserte (friske) bærere av genfeilen. Vi er alle bærere av flere slike recessive genfeil, men det er sjelden foreldre er bærere av mutasjoner i de samme genene. Dersom mor og far er bærer av genfeil i samme genet er det i hvert svangerskap 25 % risiko for at barnet arver genfeilen fra begge foreldre, og dermed får tilstanden.

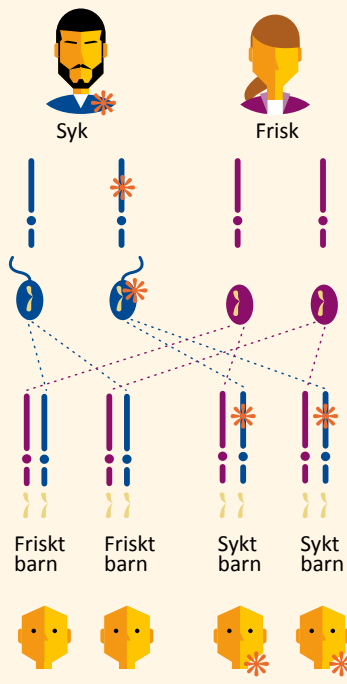
Kjønnsbundet arvegang

Kjønnsbundet arvegang, ofte kalt X-bundet arvegang, vil si at genfeilen er i et gen lokalisert på X-kromosomet. Menn har vanligvis ett Y-kromosom og ett X-kromosom (XY), og kvinner har vanligvis to X-kromosomer (XX). X-kromosomet inneholder flere tusen gener og mange av disse er ennå ukjente. Y-kromosomet inneholder mange færre gener, og få av disse genene er per i dag kjent å være relatert til sykdom.

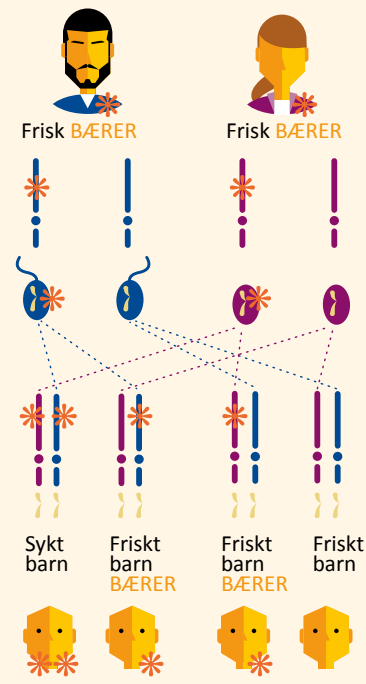
KJØNNSBUNDET ARVEGANG



AUTOSOMAL DOMINANT ARVEGANG



AUTOSOMAL RECESSIV ARVEGANG



- Sykdomsgivende gen
- X-kromosom
- Y-kromosom
- Autosom
- Sædcelle
- Eggcelle

KJØNNSBUNDET ARVEGANG: Kjønnsbundet arvegang, også kalt X-bundet arvegang, vil si at mutasjonen sitter i et gen på X-kromosomet. Menn med X-bundet genfeil fører arvelegget videre til sine døtre, som blir bærere. Guttene arver derimot sin fars Y-kromosom, og blir dermed friske – og fører ikke sykdommen videre.

AUTOSOMAL DOMINANT ARVEGANG: Ved en genetisk tilstand med autosomal dominant arvegang har hvert barn 50 % risiko for å arve genfeilen. I dette tilfellet arves det fra faren, men det kunne også ha kommet fra moren.

AUTOSOMAL RECESSIV ARVEGANG: Ved en genetisk tilstand med autosomal recessiv arvegang er begge foreldrene bærere av den recessive (vikende) genfeilen, uten at de selv har noen symptomer. Hvert barn, uansett kjønn, har 25 % risiko for å arve mutasjonen fra både mor og far – og dermed få symptomer på genfeilen. Hvert barn har 50 % risiko for selv å bli bærer. I eksempelet er barnets kjønn tilfeldig valgt. Det kunne like gjerne vært frisk sønn og syk datter.

Jenter/kvinner med X-bundet recessiv genfeil får vanligvis ikke symptomer fordi det «friske» X-kromosomet dominerer over det «syke» X-kromosomet. Kvinnene er da vanligvis friske bærere, men kan i sjeldne tilfeller få symptomer. Gutter/menn som arver genfeilen får alltid symptomer på tilstanden, fordi de kun har ett X-kromosom.

Ved X-bundet dominant arvegang får jenter symptomer på genfeilen, mens guttefostre med genfeilen normalt ikke overlever.

En kvinne som er bærer av en X-bundet genfeil har 50 % risiko for få et barn som arver genfeilen (uavhengig av kjønn). Døtrene som arver genfeilen vil bli bærere som sin mor. Sønnene som arver genfeilen får symptomer på tilstanden. Menn med X-bundet genfeil fører arvelegget videre gjennom X-kromosomet til sine døtre, som blir bærere. Sønnene til menn med X-bundet genfeil arver sin fars Y-kromosom og blir dermed uaffiserte og kan ikke føre genfeilen videre.

Genetisk veiledning

Genetisk veiledning er et tilbud som i hovedsak gis til personer som selv har en kjent genetisk tilstand, og/eller har en kjent genetisk tilstand i familien. Under en genetisk veiledning vil spesielt kvalifisert helsepersonell hjelpe personen det gjelder (og pårørende der det er hensiktsmessig) med å forstå testresultatene og de medisinske fakta. Dette innebærer kunnskap om hva den genetiske tilstanden medfører av symptomer/trekk, hvordan den utvikler seg og hva man kan forvente, hvilke eksisterende behandlingsmuligheter som finnes, og informasjon om arvegang og risiko for gjentakelse. Man skal også få veiledning i hvordan man kan nyttiggjøre seg informasjonen best mulig.

Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene kan gi genetisk veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til genetisk veiledning. Resultatene av genetiske tester kan påvirke familiemedlemmer i flere generasjoner.



UNNGÅ INFEKSJONER

Personer med antistoffsvikt er mer utsatt for å få infeksjoner. Dette er noe man må leve med. Kunnskap om egen sykdom er god ballast for å unngå smitte, uten å bli unødig isolert. Unngå nærkontakt med personer som du vet har en infeksjon.

Håndvask er effektivt mot infeksjoner

De vanligste formene for bakterier og virus spres med hendene våre. Håndvask er effektiv forebygging mot infeksjon. Spesielt viktig er håndvasken etter kontakt med mange mennesker, toalettbesøk og før matlaging og måltider. I noen situasjoner kan det være vanskelig å få vasket hendene ordentlig. Da kan det være greit å ha desinfiserende håndsprit lett tilgjengelig. Husk at selv om desinfiserende håndsprit er et godt alternativ, er håndvask med varmt vann og såpe fremdeles mest effektivt mot smitte.

Hull i ørene, piercing og tatovering kan medføre infeksjonsfare og bør vurderes deretter. Røyking frarådes på det sterkeste. Ved antistoffsvikt er ofte slimhinnene utsatt for sterk påkjenning på grunn av infeksjoner. Tobakksrøyk skader slimhinnene og reduserer evnen til å transportere bort slim og smittestoffer på en effektiv måte.

Vannkopper

Barn med agammaglobulinemi, for eksempel X-bundet agammaglobulinemi (Bruton sykdom), og som blir behandlet med tilførsel av antistoffer, behøver ikke være hjemme hvis det «går» vannkopper i barnehagen eller på skolen. Dette skyldes at behandlingen med tilførte immunglobuliner også inneholder antistoffer mot vannkopper. Det samme vil gjelde om søsken eller noen i hjemmet har vannkopper.

For personer med antistoffsvikt som i tillegg har en kjent påvirket T-cellefunksjon kan faren ved smitte være større. Hvis vannkopper «går» i miljøet rundt disse, bør man rådføre seg med behandlende spesialist.

Reiser til utlandet

Reiser til nye steder fører til nye opplevelser - og nye typer smittestoffer. Vær ekstra nøye med mat og hygiene. Bakteriesammensetningen i jord og mat er ulik rundt om i verden. I sydlige og varme strøk er det mer bakterier i vann og mat. Mange reagerer på uvant bakteriesammensetning med plagsomme tarminfeksjoner, også folk uten antistoffsvikt.

Ta vanlige forholdsregler som å skrelle frukt og grønnsaker. Vær forsiktig med springvann, dette kan være infisert og inneholde bakterier. Skyll derfor ikke maten din i springvann, og vær oppmerksom når du spiser ute på restauranter. Kjøtt og fisk bør være godt stekt eller kokt. Mange anbefaler å unngå mat som omelett, speilegg og grillet kylling på grunn av fare for salmonellabakterier.

Aircondition/luftfuktningsapparat kan spre bakterier og sopp, og må derfor rengjøres regelmessig. Å oppholde seg i trekk fra aircondition kan forverre infeksjonstilstander i lungene. Vær oppmerksom på dette når du er ute og reiser på steder der det er vanlig med aircondition.

Ved subkutan behandling er det viktig å ta med tilstrekkelig utstyr for oppholdet, det kan være vanskelig å få tak i ekstrautstyr. For å unngå problemer i tollen er det nødvendig å ha med en legeerklæring på engelsk som sier at du har behov for utstyret. Apotek kan også skrive en slik bekreftelse på medisiner du har på resept.

Skal reisen vare lenge kan intravenøs behandling før avreise eller intravenøs behandling i utlandet vurderes. Diskuter med behandlende lege i god tid før reisen.

FYSISK AKTIVITET

Å drive regelmessig fysisk aktivitet gir helsemessige gevinster for alle. Kroppen er skapt for bevegelse, og med en god grunnkondisjon er man generelt bedre rustet til å møte fysiske og psykiske utfordringer i hverdagen. I gode perioder kan du bygge deg opp fysisk. Spør gjerne en fysioterapeut om råd!

Er man i god fysisk form, har man mer krefter til å stå imot infeksjoner og til å møte perioder med sykdom. Personer med immunsvikt kan bli fortere slitne enn andre og kan ha behov for pauser i lek og ved trening. Det gjelder å finne aktiviteter eller treningsformer som man trives med, og som passer inn i hverdagen. En fysioterapeut kan gi råd om aktiviteter og treningsprinsipper. Det er en forutsetning at treningens mengde og intensitet tilpasses individuelt.

Fysioterapeut og frisklivssentraler kan være behjelpelig med å sette opp et treningsprogram som tar hensyn til individuelle behov og utfordringer.

Kondisjonstrening er særlig gunstig ved primær immunsvikt. Alle aktiviteter som øker puls- og pustefrekvensen øker også sirkulasjonen og ventilasjonen (gå, sykle, svømme, hoppe på trampoline, løpe, spille badminton, leke sisten og mye mer). Økt ventilasjon løsner slim og gir større fart på luftstrømmen inn og ut av lungene. Variasjon i luftveienes diameter under inn- og utpust er også med på å «melke» slimet ut av luftveiene. Dette kan være gunstig for å forebygge infeksjoner og lungeskader. Kondisjonstrening har dokumentert effekt mot fatigue og kan redusere utmattelse.

- **For barn er lek den beste treningen. Fysisk aktivitet gir bedre helse og virker positivt for selvbildet**
- **Kondisjonstrening med høy puls og pustefrekvens er effektiv behandling mot utmattelse, øker lungekapasitet og virker slimløsende**
- **Ikke slutt med fysisk aktivitet, tilpass heller aktiviteten til dagsformen**

La barnet leke

Det er lett å glemme at lek og aktivitet med jevnaldrende er barnets viktigste utviklings- og treningsarena. Å legge til rette for aktiviteter med andre barn i samme alder er av stor betydning. Det vil være en fordel dersom aktivitetene/treningen blir en del av det naturlige aktivitetstilbudet, med leken og lystprinsippet i fokus. Hvis det i perioder er behov for å ta barnet ut av leken for fysikalsk behandling eller opplæring, bør dette kun være i avgrensede perioder.

Lungefysioterapi

Ved luftveisinfeksjoner produserer luftveiene mer slim enn vanlig, og det blir tyngre å puste. Når slimet hopper seg opp, får bakterier enda bedre vekstvilkår. Da er det fare for å utvikle lungebetennelse. Det er derfor svært viktig å lære seg teknikker for å få opp slimet effektivt, med minst mulig slit.

Man kan få henvisning av legen til fysioterapi. Barn under 12 år betaler ikke egenandel ved fysioterapi. Fysioterapeuten kan lære bort forskjellige teknikker og metoder for å løsne, flytte og fjerne slim fra luftveiene.

Effektive teknikker fører til at du kan:

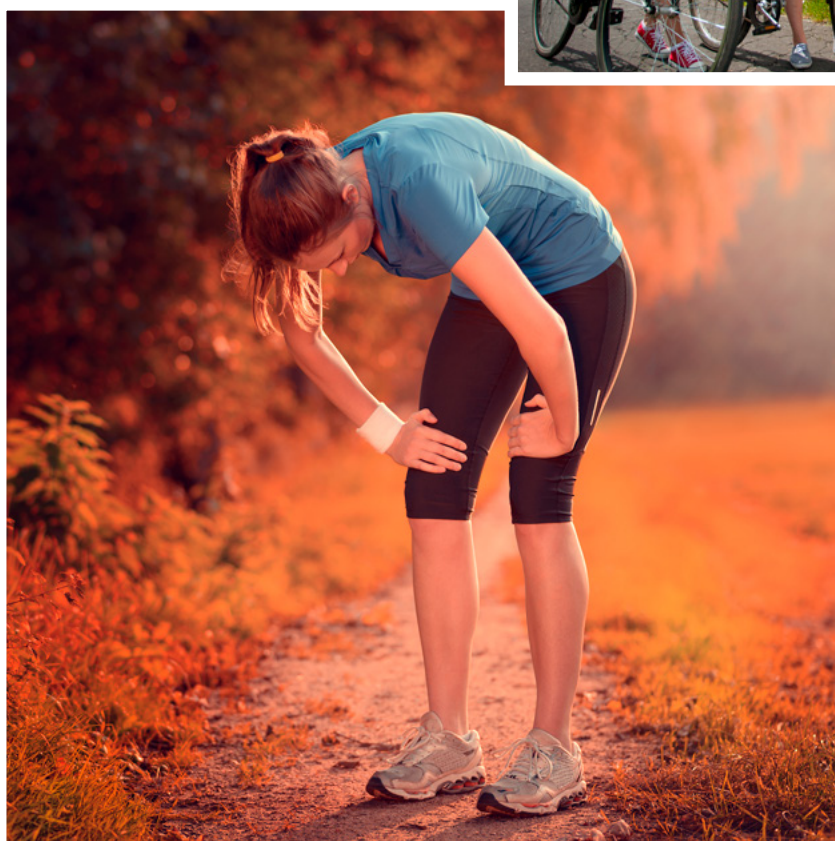
- Puste lettere
- Minske faren for infeksjon
- Få mindre belastning på pustemuskulatur og slimhinner
- Få det lettere ved fysisk aktivitet
- Få økt grad av selvstendighet og mestring

Når vi skal frigjøre luftveiene og lungene for slim, bruker vi pusten. Forebyggende lungefysioterapi og kondisjonstrening er gunstig.



Kontrollerte og effektive «hoste- og støteteknikker» er lurt å lære seg. Når slimet løsner må både den det gjelder og omgivelsene tillate at slimet støtes eller hostes opp. Spesielle hvilestillinger, pusteteknikker, øvelser som beveger brystkassen, avslappingsøvelser og å drikke noe varmt kan også være nyttig for å løsne og flytte på slim. Målet er å få bedre kontroll over tung pust og ukontrollert hoste.

Det er viktig å starte tidlig. Barn kan introduseres til forskjellige puste- og blåseøvelser (ballonger, såpebobler, blåseinstrumenter) allerede fra 3–5 årsalder. De som får diagnosen i voksen alder bør starte så snart de er klar over problemstillingen.





MAT OG IMMUNSVIKT

Det er vanlig med ulike mage- og tarmproblemer ved primære immunsviktsykdommer. Tarmene er kroppens største kontaktflate, og her suges vann og næringsstoffer fra mat og drikke inn i kroppen. Samtidig holdes fremmedstoffer som bakterier og virus ute.

Et sunt kosthold gir de nødvendige næringsstoffene som skal til for normal aktivitet, vekst, utvikling og vedlikehold av kroppen. Et sunt kosthold er viktig for alle, men det er spesielt viktig ved primær immunsvikt for å unngå at mangel på viktige næringsstoffer bidrar til å øke infeksjonsfaren. Mat kan ikke helbrede en primær immunsviktsykdom, men et sunt kosthold er viktig for kroppens motstandskraft og evne til å komme seg etter sykdom. Ved infeksjoner omdannes og forbrukes flere av matens næringsstoffer hurtigere enn når man er frisk. Hvis man samtidig plages av dårlig appetitt, sår i munnen eller diaré kan det bli vanskelig å spise nok og riktig.

Kroppsvekten er det enkleste målet for å vurdere om man får i seg passe mengder energi (kalorier). For lite energi kan bremse barns vekst, og både barn og voksne kan tape vekt. Får kroppen mer energi enn den bruker, fører det til overvekt.

Å få syke barn til å spise nok kan være en stor utfordring for foreldre. Barnet har ofte nedsatt appetitt og vil kanskje bare smake på noen få matvarer. Den maten barnet velger er kanskje rik på sukker eller fett, den kan gi barnet verdifull energi, men mangle andre nødvendige næringsstoffer. Selv om barnets appetitt bedres mellom sykdomsperiodene, er ikke det alltid nok til å ta igjen vekst og utvikling for barn med alvorlig immunsvikt.

Noen voksne med immunsvikt har også problemer med å spise nok. Andre sliter med overvekt fordi sykdom begrenser muligheten for fysisk aktivitet. De bør begrense mengden energi fra maten, samtidig som de trenger minst like mye vitaminer og mineraler som andre. Dette kan være en vanskelig kombinasjon.

Vær oppmerksom på at mat og vann, kan være smittekilder, særlig ved utenlandsreiser. Unngå brønnvann. Det står mer om dette under «Unngå infeksjoner» og mer informasjon finnes i [Kosthåndboken – Veileder i ernæringsarbeid i helse- og omsorgstjenesten.pdf \(helsedirektoratet.no\)](#).

For anbefalinger, tips og råd om et sunt kosthold se: [Små grep for et sunt kosthold \(helsenorge.no\)](#).

Be om å bli henvist til klinisk ernæringsfysiolog hvis du eller barnet ditt har problemer eller spørsmål om mat og spising.

Tilskudd av vitaminer eller mineraler

Ved infeksjoner og sykdom trenger kroppen ofte mer mineraler og vitaminer. Derfor kan det være lurt for personer med immunsvikt å ta et kosttilskudd med multi-vitamin- og mineraler (sporstoffer). Den angitte dagsdosen er nok. Det finnes en rekke kosttilskudd på markedet som hevder at de kan «booste immunforsvaret». Vi har ikke forskning som støtter dette. Vitaminer og mineraler i større doser bør kun brukes etter anvisning fra lege. Jerntilskudd bør ikke brukes uten at legen har bestemt det.

Kalsium (kalk) er det mineralet kroppen trenger mest av. Den beste kilden er melk og ost, som også er viktige kilder til jod i norsk kosthold. Personer som ikke spiser melkeprodukter eller drikker melk bør ta kalsium- og jodtilskudd.

Ulike matvarer og fordøyelse

Personer med immunsvikt kan få mage- og tarmlager. Dette kan blant annet skyldes autoimmune tarmsykdommer, infeksjoner eller antibiotikabruk. Dersom du har mage- tarmlager bør du derfor ta dette opp med lege først.

Dersom annen underliggende sykdom er utelukket kan det ved kronisk diaré og antibiotikakurer være nyttig å forsøke kostholdsendringer. Det er viktig at dette gjøres i samråd med ernæringsfysiolog, fordi det sirkulerer masse uheldige råd og kostholdslistor i media.

Matens virkning i tarmen er avhengig av konsistens, fibermengde, gassdannende egenskaper og andre irriterende substanser. Visse matvarer har en drivende effekt på tarmen, de gjør avføringen løsere eller øker tarmbevegelsene. Annen mat roer tarmen eller gir fastere avføring. Følsomheten er individuell, og i små mengder eller sammen med annen mat blir virkningen oftest mindre. Hvis man på grunn av mageproblemer unngår visse typer mat, er det viktig å finne ernæringsmessige gode erstatninger. Klinisk ernæringsfysiolog kan hjelpe så man får et godt sammensatt kosthold, samtidig som man unngår plager mest mulig.

Eksempler på drivende matvarer:

- Svsker, fiken og annen tørket frukt
- Frisk frukt og bær med sterke syrer
- Fiber som linfrø, sesamfrø og kli
- Kaffe og alkohol

Eksempler på stoppende matvarer:

- Blåbærsaft
- Moset eller raspet eple
- Kokt og moset gulrot
- Brød, knekkebrød eller kavring av fint mel

Sår munn

Noen med immunsvikt plages av såre slimhinner og infeksjoner i munnen som gjør det smertefullt å spise og drikke. Alle bør gå til jevnlig kontroll hos tannlege eller tannpleier, se mer om dette i kapitlet om tannhelse.

For å begrense irritasjon av munnens slimhinner kan det hjelpe å spise lunken eller kald mat med myk konsistens og lite krydder og salt. Videre kan sure matvarer og drikker, som cola, sitrusfrukter og tomat virke irriterende. Det kan hjelpe å skylle munnen etter måltidene med lunkent vann, gjerne fysiologisk saltvann. Spør tannlege eller lege om annen behandling kan være aktuell.

Morsmelk og amming

Morsmelk er tilpasset barnets ernæringsmessige behov. Ved amming, overføres blant annet IgA-antistoffer til barnet gjennom melken. Antistoffene fra morsmelken «smører» barnets tarm og øvre luftveier, dette kan være spesielt positivt for barn med immunsvikt. Hvis moren pumper seg, bør melken brukes fersk eller fryses ned umiddelbart. Da bevares antistoffene best. Etter tining varmes melken til 37 grader. Koking ødelegger antistoffene i melken.

Mødre med primær immunsviktsykdom kan amme hvis de ønsker det og har overskudd.

TANNHELSE

Noen, men ikke alle personer med antistoffsvikt, har plager fra munnhulen. Her finner du noen generelle tannhelse råd og lenker til nyttige steder dersom du er plaget.

Personer med nedsatt immunforsvar kan få infeksjoner i munnhulen forårsaket av bakterier, virus eller sopp. Infeksjoner i munnslimhinnen kan lett gi svie og kløe, og dette kan gjøre det vanskelig å opprettholde gode spise- og tannpussvaner. Mye belegg på tennene vil lett gi hull (karies) og tannkjøttbetennelse. Såre slimhinner (after/munnskold) er vanligere hos personer med primære immunsviktsykdommer enn hos friske. I noen få, alvorlige tilfeller kan personer med primær immunsvikt ha tannutviklingsdefekter.

Alle bør ha regelmessig oppfølging i tannhelsetjenesten fra ung alder for å forebygge eller behandle eventuelle plager i tennene og munnhulen. Det bør være god kommunikasjon mellom tannhelsetjenesten og behandlende lege dersom symptomene i munnen, som for eksempel soppinfeksjoner, er alvorlige og vedvarende.

Personer med primær immunsvikt som har plager i tennene eller munnhulen kan søke om å få dekket utgifter til undersøkelse og behandling hos tannlege.

Mer informasjon om dette finnes på Helsenorge sine sider: [Sjeldne diagnoser - tannbehandling \(helsenorge.no\)](https://www.helsenorge.no/tema/sjeldne-diagnoser-tannbehandling).

[TAKO-senteret - Lovisenberg Diakonale Sykehus \(lovisenbergsykehus.no\)](https://www.lovisenberg.no/) i Oslo utreder og behandler pasienter med sjeldne medisinske tilstander. De samler, systematiserer og formidler kunnskap om slike forhold.

TAKO-senteret kan gi råd og veiledning om tannhelse spørsmål til tannhelsetjenesten og helsepersonell.

GENERELT ANBEFALTE DAGLIGE TILTAK SOM ER SÆRLIG VIKTIG Å OVERHOLDE FOR PERSONER SOM LETT FÅR INFEKSJONER I MUNNHULEN:

- Vann som drikke om natten
- Tannpuss med fluortannkrem morgen og kveld
- Tantråd/tannstikker
- Fluortilskudd i form av tablett, skylling eller tyggegummi etter individuell vurdering
- Klorhexidin skyllevæske eller gel i samråd med tannlege/tannpleier





LIVET MED ANTISTOFFSVIKT

Uansett alder vil livet med antistoffsvikt føre med seg usikkerhet i de ulike fasene av livet. Man kan spørre seg: Hva må jeg gjøre, hva kan jeg gjøre, hva bør jeg gjøre, og hva må jeg absolutt ikke gjøre?

Om barn i barnehagealder

Selv om barnehagen kan være en smittearena er det viktig for barnet å få mest mulig normal sosial omgang med jevnaldrende. For at hverdagslivet i barnehagen skal bli så problemfritt som mulig, er det viktig at de ansatte i barnehagen får grundig informasjon. Åpenhet anbefales helt fra starten av. Bruk et foreldremøte til å orientere om sykdommen, eventuelle forholdsregler og spesielle tiltak for barnet. Planlegg denne delen av møtet i samarbeid med personalet i barnehagen.

Som en følge av COVID-19-pandemien er andre foreldre og alle barnehager godt kjent med tiltak for å hindre smitte. Det er laget et e-læringskurs for ansatte om tilrettelegging i skolen som også er nyttig ved barnehagestart. Kurset ligger på Senter for sjeldne diagnoser sine sider om primær immunsvikt. Ved behov for mer informasjon eller veiledning kan Senter for sjeldne diagnoser kontaktes.

I følge Lov om barnehager (barnehageloven) skal barn med en funksjonsnedsettelse ha prioritet ved inntak i barnehagen. For å bli prioritert må barnet være vurdert av Pedagogisk Psykologisk Tjeneste (PPT) i kommunen. PPT er en sakkyndig og rådgivende instans for barnehager og skoler.

Om barn i skolealder

Ved overgang fra barnehage til skole er det viktig at skolen får videreført opplysninger og erfaringer som barnehagepersonalet har. Dette skjer ikke automatisk, og foreldrene bør derfor være pådrivere for å sikre at det skjer. Tenk gjennom eventuelle tiltak som har vært vellykket og bør videreføres, ting som kan forbedres og hva som ikke lenger er aktuelt.

Det er laget et e-læringskurs for ansatte om tilrettelegging i skolen, som ligger på Senter for sjeldne diagnoser sine sider om primær immunsvikt. Ved behov for mer informasjon

eller veiledning kan Senter for sjeldne diagnoser kontaktes. Dersom det er behov for spesiell tilrettelegging skal barnet, foreldrene, skolen og PPT samarbeide om å lage en individuell plan. PPT skal bidra til at opplæringen legges best mulig til rette, og sørge for at det blir utarbeidet sakkyndig vurdering når det er behov for det. Foreldrene må ofte ta initiativ og være pådrivere for et slikt samarbeid. Dette må gjøres i god tid før skolestart hvert år, slik at alt er på plass til skolen starter om høsten.

Antistoffsvikt kan føre til økt tretthet. For enkelte kan det være slitsomt å gjennomføre en hel dag med skole eller eksamen. Prestasjoner og arbeidskapasitet kan bli betydelig redusert utover dagen. Å spare på kreftene ved å tilrettelegge hverdagen er ofte nødvendig. Klassekameratene bør få informasjon slik at de forstår dersom det må tas spesielle forholdsregler og hensyn.

Noen aktuelle tiltak i skolen kan være:

Faste rutiner ved fravær: Man bør opprette rutiner som sikrer at barnet får mulighet til å følge med faglig og sosialt ved kortere og lengre sykefravær. Bruk av digitale læringsressurser og kontakflater har gjort dette lettere. Det kan lages arbeidsplaner/ukeplaner, og en medelev kan ta kontakt daglig for å fortelle litt om hva som har skjedd på skolen, om lekser og gi andre beskjeder. Vår erfaring er at medelevene gjerne gjør dette, men at kontaktlærer må være pådriver. Oppgaven kan gå på omgang blant medelevene.

Dobbelt sett bøker: Det kan være aktuelt med dobbelt sett bøker. Både fordi det kan være tungt å bære og fordi barnet får bedre mulighet til å gjøre noe skolearbeid, dersom det blir nødvendig å være hjemme noen dager.

Hvile: Barnet bør ha mulighet for en plass til å hvile og få ro. Da kan det være godt å ha et rom som kan benyttes ved behov for hvile selv om barnet ikke alltid trenger å legge seg ned. Hviletid bør legges til andre tidspunkt enn friminuttene for å unngå at barnet faller utenfor sosialt. De første skoleårene kan det være behov for at en voksen person har et ekstra blikk på barnet og kan legge til rette for at barnet får gjennomført korte pauser.

Undervisning hjemme eller på sykehus: I spesielle tilfeller kan det være behov for at en lærer kommer hjem til barnet, for å sikre kontinuitet og faglig fremgang. Også barn på sykehus har rett til opplæring. Kommunen der sykehuset ligger skal sørge for undervisningen.

Det kan være behov for å søke om utvidet tid til prøver og eksamener.

Videregående skole

I videregående skole er det nødvendig å inngå spesialavtale om utvidet fravær dersom man har en kronisk sykdom som medfører høyt sykefravær. Hvis det ikke lages avtale om utvidet fravær, kan dette føre til at eleven ikke får karakter. Husk også å søke om utvidet tid til prøver og eksamener der det er behov for dette. Det er også mulig å inngå avtale om bruk av lenger tid på utdanningsløpet ved behov.

Skolene har rådgivere som kan gi opplysninger og råd om spesialordninger. Hvert fylke har også et kontor for fagopplæring som kan gi råd om ordningene som tilbys. Fylkeskommunene har en egen oppfølgingstjeneste som skal sørge for å følge opp ungdom med rett til videregående opplæring som ikke er i opplæring eller arbeid.

Yrkesvalg

Mange unge synes det er vanskelig å velge utdanning. Som for alle andre er det viktig å vurdere evner og interesser, slik at man etter hvert kan finne et yrke man trives i. Det er også et poeng å ta hensyn til egen helse.

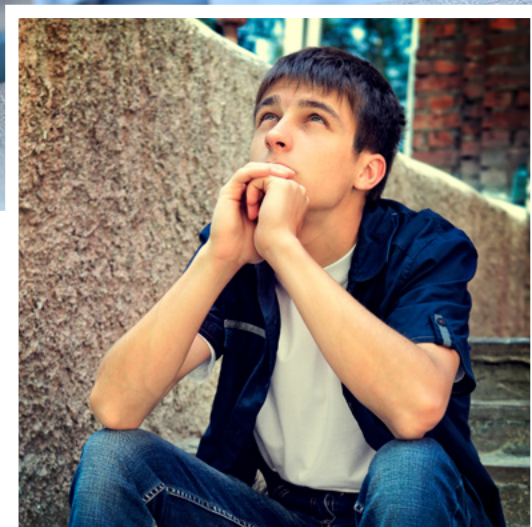
For personer med antistoffsvikt kan det være greit å unngå yrker som innebærer nærkontakt med mange mennesker, særlig småbarn og syke, for å unngå smitte. Å jobbe i fuktige og generelt urenlige omgivelser fører med seg flere bakterier og dermed økt infeksjonsfare. Blir du fort utmattet kan det være greit å unngå yrker som innebærer tunge kraftanstrengelser.

Ved behov for redusert arbeidstid eller annen tilrettelegging på jobb, skal dette vurderes individuelt og i samarbeid med lege, arbeidsgiver og NAV lokalt.

Ansvarsoverføring

Kunnskap om egen sykdom og om hvorfor man trenger behandling er viktig for både barn, ungdom og voksne. Barn er ikke eksperter på sin egen tilstand før de blir større. De trenger hjelp fra de voksne til å forstå og formidle. Med foreldrenes hjelp kan også de yngre barna delta i planlegging og behandling. På den måten blir barnet tryggere, mer bevisst på utfordringer ved egen sykdom og flinkere til å mestre den.

Når barnet blir ungdom og begynner å bli moden til å ta over ansvaret for sykdommen sin, bør det skje gradvis og i samråd med foreldrene og legen. Det er også gunstig å møte andre unge i samme situasjon. Behovet for å teste grenser er som hos ungdom flest, og det er ikke alltid lett å tenke på medisiner og behandling. Det er ikke uvanlig at ungdom med kronisk sykdom i perioder fornektet sykdommen og ikke tar nødvendige hensyn til den. Derfor kan det være greit at ungdommen er ganske nær voksen alder før han eller hun overtar ansvaret fullstendig. Å bygge et eierforhold til sin egen diagnose så tidlig som mulig er likevel den beste måten å forebygge en uheldig sykdomsutvikling.



Det er viktig å følge opp medisinsk behandling, også i gode perioder. Å bli voksen innebærer å ta egne beslutninger og å ta konsekvensene av disse. Å lære å leve med antistoffsvikten uten å la seg styre av den, gir det beste grunnlaget for god livskvalitet.

Til foreldre

For foreldrene kan det være en stor utfordring å finne balansegangen mellom nødvendig forsiktighet og overbeskyttelse. Foreldre til barn med primær immunsviktsykdom har ofte hatt flere slitsomme perioder med sykt barn. I tillegg kan de ha følt stor bekymring for årsak og behandling før en diagnose blir stilt. Mange

opplever at hverdagen blir lettere å håndtere når sykdommen har fått et navn og det tilbys behandling.

Det er viktig at man tar vare på hverandre i rollen som par, som foreldre og som familie. Snakk med hverandre, prøv å se hvilke situasjoner som er vanskelige og hvilke som er fine. Prøv å finne fram til strategier som bidrar til at hverdagen blir mest mulig «normal». Finn en måte å fordele arbeidsoppgaver i og utenfor hjemmet, særlig når det gjelder fravær fra jobb, samvær med søsken og egne venner. Kontakt med andre foreldre i tilsvarende situasjon kan være til god hjelp. Fagfolk kan også være verdifulle samtalepartnere. De ser situasjonen utenfra og kan sette

det hele inn i en faglig sammenheng. Det kan gi støtte til mødre og fedre som er i tvil om hvilke forholdsregler de bør ta i forbindelse med barnets sykdom.

Åpenhet og informasjon til søsken skaper det beste grunnlaget for å forstå og godta situasjonen. Søsken har også behov for å bli sett. Det er viktig at de føler at de også er i sentrum for foreldrenes oppmerksomhet. Å få være ene-barn innimellom er noe de fleste setter pris på.

Voksne med antistoffsvikt

Livet med antistoffsvikt kan medføre utfordringer knyttet til arbeidsliv, familieliv og sosial kontaktflate. Hyppige sykdomsperioder kan gjøre at man stadig må melde avbud ved sosiale tilstelninger. Hjemme hos familien kan man føle at man ikke strekker til når man føler seg utslitt. Dagsformen varierer, men mange lever et godt liv med antistoffsvikt.

Det er svært viktig at personer med antistoffsvikt følger opp behandlingen sin. I gode perioder kan man føle seg så frisk og rask at det virker overflødig med behandling, men husk at det er på grunn av behandlingen at man er så frisk. Avbrudd i behandlingsopplegg uten samråd med lege kan forverre situasjonen igjen.

Det er viktig å ta hensyn til at man har en antistoffsvikt og lytter til kroppens signaler. Det kan oppleves belastende å være den personen som ofte er syk, men det blir ikke lettere hvis man overbelaster seg. Ta den tiden du trenger og ta deg pauser ved behov. Det kan hende det er slik du kommer raskest til målet. Sett av tid i hverdagen til lystbetonte aktiviteter. Om det er en tur i skogen, en konsert, kafé med venner eller noe annet spiller liten rolle, så lenge det er noe du liker.

Noen voksne med antistoffsvikt kan føle at de ikke strekker ordentlig til hjemme hos familien. Kanskje har man barn som krever sitt, og det kan være vanskelig å få overskudd til å prioritere samvær og kommunikasjon med partneren sin. I slike situasjoner er det fordelaktig at familien kjenner godt til diagnosen og vet hva den gjør med deg. Prøv å gi deg selv rom til å ta små pauser uavhengig av dagsform, så orker du mer på sikt. Bruk [Senter for sjeldne diagnoser sine nettsider](#) der det finnes flere foredrag og oppsummerte erfaringer om tilrettelegging ved primær immunsvikt.

Det kan være greit å vite at stort alkoholkonsum kan ha negativ innvirkning på immunforsvaret, også for friske personer. For mennesker med antistoffsvikt kan alkohol bidra til å begrense virkningen av medisiner man bruker. Dersom du ønsker å drikke alkohol, kjenn etter på kroppen din hvor mye du tåler. Det er ikke alltid det samme hver gang.

Å eldes med antistoffsvikt

Å ha antistoffsvikt er ikke ensbetydende med at man går av med tidlig pensjon. Det er viktig å ha et arbeid å gå til fordi det gir en bekreftelse på hvem man er, det skaper mening i hverdagen, og det gir struktur i ukene og månedene. Det er også gunstig for helsen å være en del av et sosialt arbeidsmiljø. Opplever du økende slitenhet og behov for et lavere tempo er det viktig å ta hensyn til kroppen og helsen din, og gi deg selv rom for å lade batteriene.

Det kan være lurt å tenke litt over hva du faktisk mestrer og har kontroll over, og hva det kan være aktuelt å nedprioritere. Få gjerne arbeidsgiver med på en dialog, slik at dere sammen kan finne ut hvordan arbeidsdagen kan bli mest mulig hensiktsmessig.

For noen med antistoffsvikt kan tidlig pensjon likevel være nødvendig. Som for alle som går av med pensjon er det viktig å finne noe meningsfylt eller lystbetont å fylle hverdagene sine med.

Som eldre kan man ha levd lenge med antistoffsvikten, og fått øve seg på å tolke signaler fra kroppen. Som i den normale aldringen vil flere av kroppens funksjoner avta, og det kan være vanskelig å vurdere hva som skyldes antistoffsvikten og hva som er normale aldringstegn. Noen kan oppleve at sykdomsbildet endrer seg litt i takt med alderen. Det viktigste er at du bruker erfaringen din til å lytte og ta hensyn til deg selv – så orker du mer.

Blir du ikke trodd?

Antistoffsvikt er en usynlig sykdom, og i kombinasjon med at det er en sjelden diagnose kan man oppleve å bli møtt med skepsis og mistro. Det kan skyldes hyppige sykefravær og det stadige behovet for hvilepauser. Det kan kjennes som en ekstra påkjenning for den som er syk, og for familien, når du blir mistrodd og må forklare og forsvare deg gang på gang.

Erfaringsmessig bør mistro og skepsis møtes med åpenhet og informasjon, slik at omgivelsene får et klart bilde av situasjonen. Hvem og hvor mange som har behov for slik informasjon avgjør dere selv, men barnehage- og skolepersonalet og arbeidsgiver kan være naturlige forbindelser å starte med.

Vis gjerne til Senter for sjeldne diagnoser sine informasjonssider som kilde til informasjon, be personalet ta e-læringskurset før eventuelt samarbeidsmøte omkring barnet eller ta kontakt med senteret dersom det er behov for ytterligere kunnskapsoverføring.

Sosiale medier

Å utveksle erfaringer med andre i samme situasjon er gunstig for mennesker som lever med kroniske sykdommer. Det kan føles trygt og godt å vite at det er flere som har det på samme måte. De siste årene har sosiale medier gjort terskelen til å ta kontakt med andre i samme situasjon lavere. På sosiale medier som Facebook er det opprettet grupper for nettopp erfaringsutveksling og likemannsarbeid, og dette kan bidra til å viske ut de store geografiske avstandene som gjerne ligger mellom personer med sjeldne diagnoser.

Senter for sjeldne diagnoser vil oppfordre til at man er varsom og tenker nøye gjennom hva slags informasjon man deler på internett. Informasjon som kan være eksponerende for den det angår bør ikke deles på sosiale medier. I denne sammenhengen gjelder blant annet bilder av barna når de er syke, informasjon fra legejournal og andre personlige opplysninger tilknyttet sykdom og diagnose.

Rådfør deg alltid med lege før du tar i bruk behandlingsmetoder du har funnet på internett eller fått tips om gjennom erfaringsdeling.



OFFENTLIGE HJELPE- OG VELFERDSORDNINGER

Når man har en sjelden sykdom, kan man ikke forvente at saksbehandlere og fagfolk har mye kunnskap om diagnosen. Derfor er det viktig at du som er pasient eller pårørende formidler informasjon der dette trengs.

Vi anbefaler alltid å ha skriftlig informasjon der diagnosen blir beskrevet. Det kan spare tid og lette informasjonsbehovet til hjelpeapparatet. Hvis en søknad følges av kunnskap om diagnosen er det lettere å vurdere søknaden. Senter for sjeldne diagnoser sine nettsider inneholder informasjonsmateriell om primære immunsviktsykdommer som kan brukes i møter med lokalt hjelpeapparat: sjeldnediagnoser.no. Senteret kan også kontaktes av lokalt hjelpeapparat direkte for generell diagnose informasjon.

Kommunale helse- og omsorgstjenester

En rekke pleie og omsorgstjenester er lovfestet etter [Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester m.m. - helse- og omsorgstjenesteloven \(lovdata.no\)](#), som for eksempel hjemmesykepleie, avlastning og støttekontakt. Oppholdskommunen er ansvarlig for å sørge for nødvendige tjenester til den enkelte person, og for gjennomføring av tiltakene. De fleste tjenester og ytelser må søkes om. Søknader skal besvares skriftlig og resultere i et vedtak eller avslag. Et avslag skal begrunnes og inneholde opplysninger om klageadgang og klagefrist. Se [Lov om behandlingsmåten i forvaltningssaker - forvaltningsloven \(lovdata.no\)](#).

Personer med antistoffsvikt har ulik sykdomsbyrde og evne til arbeid. Behov for tilrettelegging og hjelp er derfor svært varierende. Det er søkerens behov for tjenester, ikke diagnosen, som skal legges til grunn ved vurdering av hjelpetiltak og stønader. Et moment av skjønn ligger også i saksbehandlingen og i det endelige vedtaket. I praksis vurderer kommunene og tjenestestedene søknader om hjelp ut fra egen kunnskap om hva diagnosen innebærer, og ut fra ressurser som er til rådighet. Det gjør at tilbudet om hjelp kan være ulikt avhengig av hvor i landet man bor.

Det er viktig å merke seg at vedtak fra en kommune ikke automatisk gjelder dersom en flytter til en annen kommune. Det må da søkes på nytt i tilflyttingskommunen. Ta kontakt med tilflyttingskommunen i god tid for å avklare behov for helse og omsorgstjenester. Se [Lov om pasient- og brukerrettigheter - pasient- og brukerrettighetsloven \(lovdata.no\)](#).

For noen kan det være aktuelt med tjenester som støttekontakt, avlastning, hjemmehjelp og rådgivning med tanke på utdanning og arbeidsliv. Støttekontaktens oppgave er å hjelpe brukeren til en meningsfull fritid. Se [Informasjon om støttekontakt \(helsenorge.no\)](#). Avlastning er et forebyggende tiltak for familier med kronisk syke barn eller voksne, og skal sørge for at de pårørende får tilstrekkelig hvile og fritid. Hjemmehjelp/praktisk hjelp i hjemmet innebærer hjelp til for eksempel renhold og handling. Se mer informasjon på [Tar vare på noen som er syk eller skadet \(nav.no\)](#).

For noen kan sykdom eller funksjonshemning kreve tilrettelegging av bolig. Se hva du kan søke om på [Hjelpemidler og tilrettelegging \(nav.no\)](#). Lån eller tilskudd fra kommunen eller [Husbanken](#) kan da være aktuelle. På hjemmesidene til Husbanken vil du finne informasjon om lån og tilskudd.

Ansvarsgruppe

Både barn og voksne med antistoffsvikt kan ha behov for hjelp fra flere etater og instanser. Det er viktig å koordinere tilbudene, sette opp mål for gjennomføring og evaluere hva som er gjort. Det må også avklares hvem som har ansvar for gjennomføringen, og i slike tilfeller kan det være lurt å etablere en tverrfaglig gruppe, ofte kalt ansvarsgruppe.

Ansvarsgruppen tar ansvar for at problemene løses på en faglig riktig måte, samtidig som brukeren og de pårørende spares for mye usikkerhet og unødig mas. Opprettelse av ansvarsgruppe er ikke en rettighet, men en arbeidsmetode for å organisere tiltak rundt den enkelte bruker eller familie.

Individuell plan

Personer med primær immunsvikt er i jevnlig kontakt med spesialister på sykehus, hvor de blir medisinsk utredet og får behandling. Alle som har behov for langvarige og koordinerte tjenester har rett til å få utarbeidet en individuell plan. Les om [Individuell plan - en rettighet - \(helsenorge.no\)](#).

Dersom pasienten har behov for tjenester fra både spesialisthelsetjenesten og kommunen, skal sykehuset

varsle kommunen, som er ansvarlig for å sette i gang og koordinere arbeidet med en individuell plan. Planen skal være brukerens plan og han/hun bør derfor oppfordres til å delta aktivt i å beskrive sitt behov for tjenester, ønsker og mål i hverdagen og for fremtiden. Retten til individuell plan er hjemlet i egen forskrift i helse- og omsorgstjenesteloven.

Planen skal være et verktøy og en metode for samarbeid mellom brukeren og tjenesteapparatet, og mellom de ulike tjenesteyterne. Det skal utnevnes en koordinator som har hovedansvaret for kontakten med brukeren og koordinering av tjenesteyterne. Initiativet til å få utarbeidet en individuell plan kan komme fra brukeren selv eller de tjenesteyterne brukeren henvender seg til.

NAV

Det finnes ett eller flere NAV kontor i alle kommuner. NAV forvalter de viktigste trygdeordningene i Norge. Folke-trygdens intensjon er å sikre inntekt for enkeltmennesker, kompensere for utgifter og gi hjelp til selvhjelp, slik at den enkelte kan greie seg selv i personlige og yrkesmessige forhold. Du finner mer informasjon under [Bistand fra NAV for å komme i arbeid - Søknader \(nav.no\)](#). Nedenfor omtales kort noen av de mulighetene for hjelp som ytes gjennom folketrygdloven.

Stønader

Stønad ved sykdom omfatter blant annet omsorgspenger, pleiepenger og opplæringspenger ved sykdom hos barn. Stønadene omfatter også sykepenger, arbeidsavklaringspenger og uførepensjon for arbeidstakere. Er man trygdet eller har en kombinasjon av arbeid og trygd, bør det avklares med NAV hvor mye man kan ha i inntekt per år uten at stønaden blir redusert.

Stønad til helsetjenester inneholder bestemmelser om dekning av utgifter til behandling, egenandeler og betingelser for utstedelse av frikort. Ved primære immunsviktsykdommer gis det full refusjon ved utgifter til visse legemidler og medisinsk utstyr. For å få refundert eventuelle utgifter til antibiotika må første resept skrives ut av spesialist i infeksjonsmedisin.

Diagnosen primærimmunsvikt, og noen underdiagnoser, står på A-Listen til Helsedirektoratet over diagnoser som får dekket noen utgifter til tannbehandling. Det er HELFO (helse- økonomiforvaltningen) som behandler søknader om dekning av utgifter til helsetjenester.

Grunnstønad skal helt eller delvis dekke nødvendige ekstrautgifter som skyldes varig sykdom. Med ekstra utgifter menes utgifter som friske personer ikke har. Dette dreier seg ikke om engangsutgifter, men utgifter som er stadig tilbakevendende.

Hjelpestønad kan gis til personer som på grunn av varig sykdom eller funksjonshemming, har behov for særskilt tilsyn, hjelp eller pleie. Det er en forutsetning at hjelpen gis av private omsorgspersoner som foreldre, søsken, besteforeldre eller andre, og at behovet er betydelig større enn hos friske personer. Søknad om grunn- og/eller hjelpestønad sendes til det lokale NAV kontoret. Se mer informasjon under [Grunn- og hjelpestønad - Søknader \(nav.no\)](#).

Stønad ved barns sykdom

Foreldre som har omsorg for et sykt eller funksjonshemmet barn kan ha rett til forskjellige stønadstyper. Arbeidstakere har rett til omsorgspenger når barn under 12 år eller barnepasser er syk, i inntil 10 dager per kalenderår. Dersom barnet er kronisk syk eller funksjonshemmet, kan retten bli utvidet til 20 dager per år (for eneforsørgere inntil 40 dager) inntil barnet er fylt 18 år. Dette må forhåndsgodkjennes av NAV, se [Omsorgspenger - Søknader \(nav.no\)](#).

Pleiepenger kan gis til yrkesaktive foreldre hvis barn er under 12 år eller har vært innlagt i helseinstitusjon, eller er behandlet poliklinisk i sykehus. Hvis barnet er funksjonshemmet eller har en alvorlig kronisk sykdom gjelder denne retten til barnet er 18 år.

Opplæringspenger kan ytes ved opplæring eller kurs i en godkjent helseinstitusjon hvis barnet har en langvarig sykdom eller er funksjonshemmet. Senter for sjeldne diagnoser er en slik godkjent helseinstitusjon.

For å få behandlet søknad om utvidet rett til omsorgspenger, pleiepenger eller opplæringspenger må det legges ved legeerklæring. Søknad sendes det lokale NAV kontoret, se [Pleiepenger og opplæringspenger - Søknader \(nav.no\)](#).

Hjelpemidler er hjelp til selvhjelp

Kommunen samarbeider med NAV og NAV hjelpemiddel-sentralen om hjelpemidler for å bedre funksjonsevnen og for å øke selvhjelpenheten for søkeren i hjem, skole, arbeid og fritid.

Personer som har varig og vesentlig innskrenket funksjonsevne på grunn av sykdom eller skade kan få hjelpemidler. Aktuelle hjelpemidler kan være utstyr til trening og stimulering av barn og ungdom, datautstyr og skolehjelpemidler og hjelpemidler på arbeidsplassen. Ergoterapeut eller fysioterapeut kan vurdere behovet for hjelpemidler og bistå med opplæring og bruken av dem.

Et det behov for å tilpasse hjelpemidler i egen bolig, kan hjemmebesøk av en ergoterapeut være aktuelt. Se mer informasjon under: [Hjelpemidler og tilrettelegging - Søknader \(nav.no\)](#).

OM SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Senter for sjeldne diagnoser (SSD) er et landsdekkende og tverrfaglig kompetansesenter som samler, bygger opp og sprer kompetanse om mer enn 100 sjeldne diagnoser.

Vi skal gjøre det sjeldne mer kjent

Senter for sjeldne diagnoser arbeider for å bygge opp og formidle kompetanse gjennom forskning, nasjonale og internasjonale fagnettverk, kvalitetsregistre, fagmøter, undervisning og veiledning. Vi arrangerer kurs, produserer hefter og utvikler filmer, podkaster og e-læring om ulike sjeldne diagnoser og temaer knyttet til diagnosene.

For å bygge opp relevant kompetanse samarbeider vi tett med behandlere og personer med sjeldne diagnoser, både i klinikk, på kurs og gjennom prosjekter. Medvirkning fra målgruppene er en viktig del av all kompetansebygging ved senteret.

Målgrupper

Med utgangspunkt i et helhetlig pasientforløp har Senter for sjeldne diagnoser følgende målgrupper:

1. Fagpersoner i helse- og omsorgssektoren
2. Fagpersoner i opplæringssektoren
3. Personer med en sjelden diagnose, deres pårørende og befolkningen for øvrig

Tverrfaglig kompetanse

Senter for sjeldne diagnoser jobber tverrfaglig og har i dag cirka 30 medarbeidere med utdannelse innen medisin, helse-, sosial- og samfunnsfag.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du gratis på Sjeldentelefonen: 800 41 710.

Organisering

Senter for sjeldne diagnoser er organisert som ett av fire nasjonale kompetansesentre i Avdeling for sjeldne diagnoser (NKS) i Barne- og ungdomsklinikken (BAR) ved Oslo universitetssykehus HF (OUS). Senteret er også del av den Nasjonale kompetansetjenesten for sjeldne diagnoser (NKSD) – en felles koordineringsenhet for sjeldne diagnoser i Norge.

Senterrådet

Senterrådet er SSDs rådgivende organ og består av personer med en sjelden diagnose og pårørende som representerer ulike brukerorganisasjoner, og fagpersoner. Møtene arrangeres tre ganger i året. I mandatet for Senterrådet legges det vekt på at Senterrådet skal være et aktivt rådgivende og veiledende organ for ledelsen ved SSD.



Scan QR-koden for å lese mer om Senter for sjeldne diagnoser.



UTVALGTE KILDER

Deler av den opprinnelige veilederen bygget på Sveriges SmågruppsCentrums informasjonsskriv «Hypogammaglobulinemi – en informationsskrift», med tillatelse fra utgiveren.

Retningslinjer:

[Retningslinjer for diagnostikk og behandling av primære immunsviktsykdommer, 2015](#)

[SLIPI – Sveriges Läkares Intresseförening för Primär Immunbrist Riktlinjer](#)

[Vaksinasjon ved immunsvikt - Folkehelseinstituttet](#)

Publikasjoner:

Bogen, B., & Munthe, L. A. (2013). Immunologi. Universitetsforlaget.

Ho, H. E., & Cunningham-Rundles, C. (2020). Non-infectious complications of common variable immunodeficiency: updated clinical spectrum, sequelae, and insights to pathogenesis. *Frontiers in Immunology*, 11(149), 1-14.
<https://doi.org/10.3389/fimmu.2020.00149>

Jhamnani, R. D., Nunes-Santos, C. J., Bergerson, J., & Rosenzweig, S. D. (2018). Class-switch recombination (CSR)/hyper-IgM (HIGM) syndromes and phosphoinositide 3-kinase (PI3K) defects. *Frontiers in Immunology*, 9(2172), 1-12.
<https://doi.org/10.3389/fimmu.2018.02172>

Kohn, L. A., & Kohn, D. B. (2021). Gene therapies for primary immune deficiencies. *Frontiers in Immunology*, 12(648951), 1-10.
<https://doi.org/10.3389/fimmu.2021.648951>

Parkin, J., & Cohen, B. (2001). An overview of the immunesystem. *The Lancet*, 357(9270), 1777-1789.
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0140673600049047>

Paul, W. E. (2012). *Fundamental Immunology*. (7th ed.). Lippincott Williams & Wilkins.

Nettsider:

Store medisinske leksikon

Sml.snl.no

Den svenske Socialstyrelsen

[Sällsynta hälsotillstånd- Socialstyrelsen](#)

Oslo universitetssykehus

[Immunsviktsykdommer- Oslo universitetssykehus](#)

[Primære immunsviktsykdommer- Oslo universitetssykehus](#)

Europeisk referansenettverk (ERN) for sjeldne immunologiske sykdommer

[ERN-RITA: European Reference Network for Immunodeficiency, Autoinflammatory, Autimmune and Paediatric Rheumatic diseases](#)

[ESID - European Society for Immunodeficiencies](#)

[SLIPI- Sveriges Läkares Intresseförening för Primär Immunbrist](#)

UpToDate

[UpToDate - Primary immunodeficiency: Overview of management](#)

Orphanet

[Orphanet- Internasjonal portal for sjeldne diagnoser med diagnoseinformasjon og kodeverk](#)

Folkehelseinstituttet (FHI)

[FHI- Forebygging av matbåren smitte i helseinstitusjoner](#)

Helsenorge

[Helsenorge- Individuell plan](#)

[Helsenorge- Hjelpetilbud i kommunen](#)

[Helsedirektoratet- Kosthåndboken](#)

Utgiver: Senter for sjeldne diagnoser,
Oslo universitetssykehus

Ansvarlig redaktør: Heidi Glosli

Grafisk utforming: Melkeveien designkontor

Medisinske illustrasjoner: Ane Reppe

Foto: fotolia.com, Shutterstock, Senter for sjeldne diagnoser/
Birgitte Bjerkely (s. 19 øverst) og Jo Michael (s. 43)

Trykk: Byråservice AS

Opplag: 1000, juli 2022



 OSLO UNIVERSITETSSYKEHUS

 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Senter for sjeldne diagnoser

Post: Senter for sjeldne diagnoser, Postboks 4950, Nydalen 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo