



Kort om medfødt immundefekt

Medfødt immundefekt skyldes en arvelig gendefekt eller nyopstået ændring (mutation) i generne. En immundefekt kan ramme begge køn og er et "usynligt" handicap.

● Forløb og prognose

Infektionerne er det vigtigste kendetegn ved immundefekt, men de er ikke altid det eneste helbredsproblem. Nogle immundefekter kan, ubehandlet, være dødelige, mens andre er mildere i deres forløb.

Visse immundefekter er forbundet med andre immunforsvarsproblemer som fx blodsygdomme eller autoimmune sygdomme (sygdomme, hvor immunforsvaret angriber kroppens egne celler). Nogle medfødte immundefekter inddrager andre organer end immunsystemet, fx hjertet, fordøjelseskanalen eller nervesystemet, herunder hjernen. Nogle immundefekter sinker den fysiske udvikling, nogle øger risikoen for kræft.

Enkelte immundefekter har tendens til at forværres med alderen

● Forekomst og arvegang

Diagnosticering af en immundefekt kan med sikkerhed ske ved analyse af en blodprøve med efterfølgende analyse på et relevant laboratorium.

Der er indtil nu identificeret mere end 150 forskellige underdiagnoser af immundefekt. Hver underdiagnose har sine specifikke symptomer afhængigt af hvilke dele af immunforsvaret, der er ramt. Men de har alle én ting tilfælles: patienten rammes af adskillige infektioner, der kan være svære at behandle og med alvorlige følger.

Der findes ikke en endelig opgørelse af det faktiske antal patienter med immundefekt i Danmark. Imidlertid anslås, pga. statistiske beregninger, at der i Danmark findes ca. 3.000 patienter, hvoraf ca. 65% er ramt af immunglobulindefekter.

En stor del af de medfødte immundefekter er arvelige, men der kan også være tale om, at medfødt immundefekt opstår som en tilfældighed (mutation).

Medfødt immundefekt kan generelt opdeles i følgende hovedgrupper:

1. Immunglobulindefekter (B- og T-celle defekter),
2. Fagocytdfekter, og
3. Komplementdefekter

● Behandling og kontrol

Behandling af immundefekte patienter omfatter forebyggelse og behandling af infektioner, med henblik på at undgå varige skader på hørelse, lunger og andre indre organer. Enhver med en immundefekt må undgå unødigt kontakt med potentielle smittekilder.

Den behandlende læge kan vælge at iværksætte en vedvarende, forebyggende langtidsbehandling med en lav dosis antibiotika for at formindske risikoen for alvorligere infektioner.

Undertiden kan det være nødvendigt at indlægge patienten med henblik på en intensiveret behandling, fx intravenøst indgivet antibiotika.

Det kan være nødvendigt at ordinere feber- og smertestillende midler eller andre lægemidler, der kan mindske hævelser i slimhinderne, i næsen, bihulerne eller halsen, eller som kan gøre slimene i luftvejene mindre sej.

Enkelte medfødte immundefekter kan helbredes ved hjælp af knoglemarvs- eller stamcelletransplantation. Genterapi kan i enkelte tilfælde ligeledes føre til helbredelse. De fleste immundefekter kræver imidlertid livslang behandling med forskellige medicinske præparater.

For alle patienter med immundefekt gælder, at de skal følges med kontrolbesøg hos deres behandlende læge mindst hver tredje måned.

Der er ikke en standardløsning for alle immundefekter eller i alle tilfælde. Følgende behandlingsformer er de mest almindelige:

Immunglobulindefekter (B- og T-celledefekter)

Immunglobuliner er proteiner, hvis primære funktion er at bekæmpe bakterier, virus, parasitter, der er fremmede i kroppen.

For patienter med immunglobulindefekter kan substitutionsterapi med immunglobuliner være livreddende. Gives immunglobulin regelmæssigt og i tilstrækkeligt store doser kan det øge indholdet af immunglobulin i blodet til det normale niveau og forhindre de fleste infektioner.

Hvis behandlingen påbegyndes tidligt nok, kan den forebygge lunge- og andre organskader.

Substitutionsterapi med immunglobulin gives i Danmark enten intravenøst (IVIG) eller subkutan (SCIG).

Intravenøs behandling gennemføres normalt ved dagindlæggelse på et hospital og varer fra seks til otte timer.

Subkutanbehandling gennemføres normalt i hjemmet uden involvering af sundhedspersonale. For børnefamilier kræver dette medvirken af en forælder. Varigheden er oftest tre til fem timer, hvor barnet skal holdes i ro under trygge former uden for meget stress og jag.

Fagocytdefekter

Cytokinbehandling er en måde at behandle fagocytdefekter på. Cytokiner, der er naturlige kemiske stoffer lavet af immunceller, fx gammainterferon, indsprøjtes under huden (subkutan).

I forbindelse med nogle immundefekter (neutropenier) er antallet af neutrofile granulocytter nedsat. Dette problem kan afhjælpes ved indsprøjtning af vækstfaktorer, f.eks. Granulocyt-makrofag

kolonistimulerende faktor (GM-CSF) eller Granulocut kolonistimulerende faktor (G-CSF), der øger produktionen af neutrofile granulocytter.

Komplementdefekter

Der findes p.t. ingen behandling, som kan kurere komplementdefekter. Behandlingen af disse patienter består derfor som oftest i behandling af de aktuelle symptomer ved hjælp af antibiotika. Nogle patienter med komplementdefekt lider samtidig af immunglobulindefekt, som kan behandles med indgivelse af immunglobuliner (jf. ovenfor under immunglobulindefekter).

● Mere information – kontakt

Immun Defekt Foreningen
www.idf.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk
mail: mail@sjaeldnediagnoser.dk

Kilder

Medfødt immundefekt - Håndbog for forældre, voksne patienter og deres læger. Kristensen H.O., Fandrup S.V. Immun Defekt Foreningen 2006

Basal og klinisk immunologi. Bendtzen K, Marker O., Sverhag S.-E., Svejgaard A., Kilian M., 3. udgave, FADLs Forlag A/S, 2000
Se endvidere bilag med oversigt over udvalgte immundefektsygdomme.

Bilag

OVERSIGT OVER UDVALGTE IMMUNDEFEKTSYGDOMME

1. Immunglobulindefekter

- X - bundet agammaglobulinæmi (Bruton's sygdom)
- Almindelig variabel immunodefekt (Common Variable Immunodeficiency, CVID)
- IgG subklasse defekt
- Selektiv IgA defekt
- Immunodefekt med thymom (Good syndrom)
- Forbigående hypogammaglobulinæmi hos spædbørn og små børn
- CATCH 22 syndrom (DiGeorge's syndrom)
- X - bundet lymfoproliferativt syndrom (Duncan's syndrom)
- Kronisk mucocutan candidiasis (Kronisk gærsvampeinfektion)
- Svær kombineret immunodefekt (SCID)
- MHC klasse II defekt (Nøgne lymfocytter)
- Ataxia-teleangiectasia (Louis Bar's syndrom)
- Wiskott - Aldrich's syndrom
- IPEX
- Hyper IgM syndrom (CD40 Ligand defekt)
- Interferon-gamma associeret immunodefekt / Interleukin 12 defekt
- NEMO

2. Fagocytdefekter

- Kronisk granulomatøs sygdom (CGD)
- Hæmfagocyterende lymfo-histiocytose (HLH)
- Alvorlig medfødt neutropeni (Kostmann's syndrom)
- Cyklisk neutropeni
- Leukocyt-adhæsions defekt
- Chédiak-Higashi's syndrom
- Griscelli syndrom (Sølvbarn)
- Hyper IgE syndrom

3. Komplementdefekter

- Properdin defekt
- Mangel på mannanbindende lektin (MBL)
- Arvet angioødem (C1 esterase inhibitor mangel)