



SOCIALSTYRELSEN

X-bunden agammaglobulinæmi

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

X-bunden agammaglobulinæmi

Andre betegnelser: Bruton agammaglobulinæmi

Beskrivelse Kønslunden, recessivt arvelig immundefekt, dvs. fejl i immunforsvarets funktion, der kun rammer drenge. Sygdommen skyldes en genetisk fejl, der bevirker at de antistofproducerende celler i knoglemarv og blod mangler. Symptomerne begynder at vise sig i spædbarnsalderen ved dårlig trivsel og hyppige bakterielle infektioner især i luftveje og lunger, men også mellemørebetændelse, bylder, meningitis og ledbetændelse er hyppige.

Forsvarsevnen mod de fleste virus er bevaret. Diagnosen stilles ved undersøgelse af antistofindholdet og celletyperne i blod og knoglemarv. Ud over antibiotika ved infektioner, består behandlingen i livsvarig tilførsel af antistof, og tidlig behandling før permanente skader på lungerne er vigtig for prognosen. Vaccination med levende virus må ikke foretages. Der er øget risiko for blodkræft.

Nye tilfælde: Antal nye tilfælde om året i Danmark: < 1



SOCIALSTYRELSEN

Anslået antal i Danmark:	Totalt antal i Danmark: 15
Kilde:	Mendelian Inheritance in Man, 12th ed., no. 300300. Medicinsk Kompendium, 15. udg., side 623.
Forfatter	Læge, John-Erik Stig Hansen
Udarbejdet:	Maj 1999
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: <u>Immun-Defekt-Foreningen</u>
Betydningen af en god udredning	<p>Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.</p> <p>Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.</p> <p>For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.</p>
Mere faglig viden:	<u>Odense Universitetshospital (Klinisk Immunologisk Afdeling)</u> Klinisk Immunologisk Afdeling Søndre Boulevard 29 5000 Odense Tlf.: 6541 3578 Mail: <u>ode.kia@ouh.regionyddanmark.dk</u>
Danske og nordiske links:	<u>rarelink.dk</u> Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.



SOCIALSTYRELSEN

Sociale profiler fra Sjældne Diagnoser

Paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser gennemførte fra 2006-2009 projektet "Retssikkerhed for mennesker med sjældne handicap i de nye kommuner". Resultatet er en række dialogværktøjer under betegnelsen "Sociale profiler"

Internationale links: OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Genetics Home Reference

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

Children's Hospital Boston

Et af USA's største børnehospitaler beliggende i Boston. De har en række beskrivelser



SOCIALSTYRELSEN

på engelsk af sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.