

Hyppige luftveisinfeksjoner kan være symptom på en arvelig sykdom

Barn som stadig er «forkjølet» kan ha den sjeldne sykdommen primær ciliedyskinesi. Veien frem til en diagnose kan være lang, og noen foreldre opplever at de ikke blir tatt på alvor av helsepersonell.

Forfattere

Ann-Chatrin Linqvist Leonardsen
Førsteamanuensis og forsker
Høgskolen i Østfold og Sykehuset Østfold Kalnes

Gea Restad
Sykepleier
Hjemmesykepleien Vest-Fredrikstad kommune

Akuttsykepleie

Astma

Barnesykdom

Diagnostikk

Helseopplysning

Sykepleien 2019 107(76434)(e-76434)

DOI: <https://doi.org/10.4220/Sykepleiens.2019.76434>

Hovedbudskap

Evigvarende «forkjølelse» eller gjentatte luftveisinfeksjoner kan være symptomer på den sjeldne tilstanden primær ciliedyskinesi, også kalt PCD. Denne artikkelen baserer seg på en historie fra virkeligheten. Formålet er å synliggjøre PCD som diagnose blant helsepersonell og befolkningen forøvrig, for å øke sannsynligheten for at pasienter med PCD får rett diagnose og behandling. Samtidig settes fokus på viktigheten av informasjon.

Følgende historie er hentet fra virkeligheten:

Oktober 2003

Jenta hadde lilla hudfarge da hun ble født, og ble straks overført til nyfødtintensiv for behandling. Hun måtte blant annet ha hjelp til å puste og til å få i seg næring. Det ble tatt ulike røntgenundersøkelser, som avdekket at hun hadde organene på feil side. Dette fikk foreldrene informasjon om ved en tilfeldighet, ved at en lege i samtale med far på korridoren spurte om de ikke hadde fått vite at babyen hadde hjertet på feil side. Legen nevnte i en samtale med mor at diagnosen var ukjent for ham og at et søk på nett viste en mulighet for at barnet kunne ha noe som kalles Kartagener syndrom på grunn av de speilvendte organene.

Dessverre var det ingen på nyfødtintensiv som visste noe om hva det var eller hvilken betydning dette hadde for barnet. Beskjeden fra legen var at ifølge det han hadde lest pleide ikke symptomene å være fremtredende før ved fem til seks års alder, så foreldrene måtte bare «vente og se». Ved hjemreise var det fremdeles ikke avklart hva som var problemet til den lille jenta, men hun var bra nok til å reise hjem. Foreldrene fikk beskjed om at babyen måtte sove med den «dårlige lungene» ned på natten og ligge med den opp på dagtid for drenasje av væsken som fortsatt satt igjen. Slim var det mye av, og mor brukte jordmorsug daglig for å renske nese og svelg. I lang tid lå foreldrene med babyen i vognbag mellom seg i sengen, for å kunne overvåke at jenta pustet. Tilstanden stabiliserte seg etter noen måneder.

Høsten 2007

Etter fire år hvor en evigvarende forkjølelse og rennende nese hadde vært hverdagen, oppdaget mor noen harde kuler i pannen på barnet. Redd for at dette kunne være kreft eller noe annet livstruende oppsøkte hun fastlegen, som igjen henviste til barneavdelingen ved lokalsykehuset. Her var beskjeden at «vi vet ikke hva det er, men det er ikke farlig» og hun fikk seks måneders ventetid på konsultasjon. Etter flere runder med purringer både fra mor og fastlege uten at timen ble fremskyndet, ringte far til barneavdelingen og delte sine bekymringer for datterens helse. Plutselig ble det satt opp en time den påfølgende uken. Mor følte at hun ble sett på som en «hysterisk mamma».

Under konsultasjonen fortalte legen at disse kulene virket til å være en slags infeksjon mellom kraniet og huden som ikke var farlig. Mor spurte om dette kunne ha noe å gjøre med Kartagener syndrom, siden dette ble nevnt når jenta var nyfødt men aldri utredet. Legen henviste jenta direkte til Rikshospitalet hvor videre utredning kunne utføres. Til alt hell hadde Rikshospitalet nettopp ansatt en lege som hadde spesialisert seg på primær ciliedyskinesi, PCD, og utredning ble startet. Etter måneder med antibiotika og mange prøver kom diagnosen sommeren 2008: hun hadde PCD.

Selv med en diagnose var det lite informasjon tilgjengelig om sykdommen, behandlinger eller hva man kan forvente seg med en slik diagnose. Den lille informasjonen som var tilgjengelig var kun på engelsk eller andre språk. Mor brukte mye tid på søken etter informasjon og med å lete etter andre personer i samme situasjon. Hun laget en oversatt brosjyre sammensatt av det som fantes av informasjon på nett, laget nettside, åpnet en facebookside og i 2013 kontaktet hun Norsk Forening for Cystisk Fibrose (NFCF) for å se på mulighetene til å danne en undergruppe her for PCD.

I hennes møter med pasienter og pårørende fremkom liknende historier som hennes egen: få leger kjente til tilstanden, og det tok tid å få fastsatt diagnosen.

Hva er primær ciliedyskinesi?

Primær ciliedyskinesi (PCD) er en sjelden, arvelig sykdom som rammer flimmerhårene i kroppen. Dette fører til opphopning av sekret i øvre og nedre luftveier, kronisk bihulebetennelse, gjentatte mellomørebetennelser og etter hvert utvikling av bronkiektasier. Hvis du har bronkiektasier, betyr det at noen av luftveiene i lungene er for vide. Forandringene oppstår vanligvis fordi luftveisveggene er blitt skadet. Dette gjør at det hopper seg opp slim i luftveiene (1).

Rundt 50 prosent av pasientene har speilvendt plassering av organene i bryst- og bukhule (situs inversus totalis, eller Kartageners syndrom) og ca. 12 prosent heterotaksi (ulik sidefordeling av indre organer, ofte assosiert med kompleks hjertefeil) (2, 3). Situs inversus har ingen alvorlige konsekvenser i seg selv, men sett sammen med bihulebetennelser og bronkieektasier er dette noe som kan bekrefte diagnosen PCD (4). Forekomst av sykdommen varierer fra 1 : 10 000 til 1 : 30 000, men den virkelige forekomsten er usikker, da sykdommen sannsynligvis er underdiagnostisert (2).



«Nesten alle utvikler kronisk våt hoste og får gjentatte, nedre luftveisinfectionsjoner.»

Som hos jenta i historien, har minst 75 prosent av nyfødte med PCD-symptomer ved fødselen, blant annet lungebetennelser, sammenfall av lungevev, nesetetthet eller pustebesvær (5). Nesten alle utvikler kronisk våt hoste og får gjentatte, nedre luftveisinfectionsjoner. Siden slike symptomer kan være vanlige i denne alderen uten at det foreligger alvorlig underliggende sykdom oppdages ikke sykdommen på et tidlig tidspunkt (6).

Diagnose og behandling

Gjennomsnittlig alder ved diagnosetidspunktet er 5,8 år, hos barn med situs inversus er den 3,5 år (2). Bronkiektasier kan da allerede være etablert (7). Ofte forteller foreldrene at de ikke kan gå ut uten lommeørkle fordi barnets nese stadig renner og er tett. Flertallet av barna har hørselstap, i varierende grad, noe som skyldes væske i mellomøret, og de får gjentatte episoder med akutt ørebetennelse (2).

PCD behandles i dag på lik linje med cystisk fibrose – selv om det ikke finnes sikker kunnskap om at dette er effektivt. Behandlingen tilpasses også den enkelte pasient. Å forebygge slimopphopning, samt tidlig behandling med antibiotika er de viktigste tiltak for å forhindre forverring. Bruk av Ventoline og forstøverbehandling med hypertont saltvann (3, 5 eller 7 prosent) kombinert med fysioterapi og hosteøvelser brukes for å fjerne slim i luftveiene, men effekten hos PCD-pasienter er ikke dokumentert (8).

I Norge stilles diagnosen ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, og ved Norsk senter for Cystisk Fibrose (NSCF), Ullevål, som er norsk kompetansetjeneste for PCD.

Informasjon til foreldre

Foreldrene ble sendt hjem med den nyfødte lille jenta. De visste at hun hadde «hjertet på feil side», og at den ene lungene var i så dårlig tilstand at de måtte passe på hvilken stilling babyen sov i. Utover dette visste de lite om hva de skulle følge med på, hva som kunne skje, eller hva de kunne forvente seg i fremtiden.

Når et nyfødt barn legges inn på neonatalavdeling, føles det skremmende for de fleste foreldre. For å forebygge at ikke foreldrenes emosjonelle påkjenning blir en vedvarende belastning, og for å fremme tilknytning mellom foreldre og barn er relasjonskompetanse og gode metoder for kommunikasjon og informasjonsformidling en nødvendig del av helsepersonells kompetanse. Informasjon må tilpasses foreldrene, foreldrene er de egentlige spesialistene på seg selv, det finnes ikke «vanskelige foreldre», og mestring gir foreldretrygghet (9).



«Når et nyfødt barn legges inn på neonatalavdeling, føles det skremmende for de fleste foreldre.»

Ved mer kjente tilstander finnes det ofte mye tilgjengelig informasjon på nett, noe som ikke var tilfelle i denne historien. Det er heller ikke slik at det skal måtte være opp til foreldrene selv å skaffe til veie informasjonen de har behov for, eller som kan bidra til å stille en diagnose. For mange kan veien frem til en diagnose være både lang og krevende. Noen opplever at de ikke blir tatt på alvor når de melder sin bekymring til helsepersonell.

Både barn og voksne og deres pårørende opplever usikkerheten rundt det å ikke vite som svært belastende. Det er heller ikke alltid mulig å komme frem til en endelig, avklart diagnose. I dag er det imidlertid stadig flere sjeldne tilstander som diagnostiseres, ikke minst på grunn av store fremskritt innen medisinsk genetikk. Diagnoseprosessen krever et tett samarbeid mellom den det gjelder, familien, fastlege og sykehus, og foregår ofte over flere trinn (10, 11).

Støtte blant likemenn

Ettersom jenta ble eldre ble det mye fravær fra skolen på grunn av PCD og de gjentatte luftveisinfeksjonene. Mor valgte selv å opprette en interessegruppe: «Pasienter og pårørende med PCD». Siden pasientgruppen var liten, opplevde hun å stå veldig alene med jobben omkring drift av denne gruppen. Hun hadde også et behov for å ha noen å utveksle erfaringer og diskutere med.

«Pasienter og pårørende med PCD» ble en undergruppe av «Norsk Forening for Cystisk Fibrose» (NFCF) i 2015. Dette for å øke nettverket, men også fordi de to diagnosene har viktige fellestrekk både med hensyn til symptomer og behandling, og derfor kan dele både erfaringer og behandlingsbehov. Målsettingen er at «pasienter i Norge får et felles tilbud, mulighet for kontakt med andre i samme situasjon og god, faglig informasjon gjennom en felles kanal» (12).

Formålet med denne artikkelen er å øke bevisstheten omkring diagnosen PCD. Har du selv eller en du kjenner noen av de nevnte plagene kan du kanskje ta med denne artikkelen til legen din?

Videre håper vi historien fra virkeligheten tydeliggjør viktigheten av god informasjon, slik at for eksempel foreldre til barn med en sjelden eller ukjent sykdom ikke blir alene med sin bekymring og sine spørsmål.

Lær mer om PCD

Dersom du som helsepersonell ønsker ytterligere informasjon kan du oppsøke dette via referanselisten under, eller på følgende nettsteder:

<https://sjeldnediagnoser.no/home/sjeldnediagnoser/Relevante%20lenker/11308>

<http://www.frambu.no/hovedmeny/tema/a-fa-en-sjelden-diagnose/soken-etter-svar/08de4352-5745-43a6-9db0-e8736c4d74ee>

<http://www.cfnorge.no/pcd/>

<https://www.uptodate.com/contents/primary-ciliary-dyskinesia-immotile-cilia-syndrome>

Referanser

1. Helsebiblioteket. Hva er bronkieektasier? 2017. Tilgjengelig fra: <https://www.helsebiblioteket.no/pasientinformasjon/luf-tveier/bronkiektasier> (nedlastet 10. januar 2019).
2. Crowley S. Primær ciliatedyskinesi. Tidsskrift for Den norske legeforening. 2016;136:128-30.
3. Shapiro A, Davis S, Ferkol T, al. e. Lateral defects other than situs inversus totalis in primary ciliary dyskinesia: insights into situs ambiguus and heterotaxy. Chest. 2014;146:1176-86.
4. Afzelius B, Stenram U. Prevalence and genetics of immotile-cilia syndrome and left-handness. Int J Dev Biol. 2006;50(6):571.
5. Mallowney T, Manson D, Kim R, al. e. Primary ciliary dyskinesia and neonatal respiratory distress. Pediatrics. 2014;134:1160-6.
6. Bush A, Chodhari R, Collins N, al. e. Primary ciliary dyskinesia: current state of the art. Arch Dis Child. 2007;92:1136-40.
7. Kuehni C, Frischer T, Strippoli M, al. e. Factors influencing age at diagnosis of primary ciliary dyskinesia in European children. Eur Respir J. 2010;36:1248-58.

8. Bergström S, Talmadge E, Hollingsworth H. Primary ciliary dyskinesia. UptoDate. 2018. Tilgjengelig fra: https://www.uptodate.com/contents/primary-ciliary-dyskinesia-immotile-cilia-syndrome?search=Primary%20ciliary%20dyskinesia&source=search_result&selectedTitle=1~27&usage_type=default&display_rank=1 (nedlastet 10. april 2019).
9. Moe K, Skisland A, Söderhamn U. Når sykepleiere møter foreldre til et nyfødt, sykt barn, er det avgjørende å se den enkelte forelderen og etablere en relasjon basert på empati. Sykepleien Forskning. 2017.
10. Oslo universitetssykehus. Senter for sjeldne diagnoser 2018. Tilgjengelig på: <https://sjeldnediagnoser.no/home/sjeldnediagnoser/Relevante%20lenker/11308>
11. FRAMBU. Søken etter svar 2018. Tilgjengelig fra: <http://www.frambu.no/hovedmeny/tema/a-fa-en-sjelden-diagnose/soken-etter-svar/08de4352-5745-43a6-9db0-e8736c4d74ee> (nedlastet 10. januar 2019).
12. Norsk Forening for Cystisk Fibrose. PCD 2018. Tilgjengelig fra: <http://www.cfnorge.no/pcd/> (nedlastet 10. januar 2019).