



PIO

Primär immunbrist
organisationen

Primär immunbrist hos barn och vuxna

Information om immunsystemet och primära (medfödda) immunbrister



Utges av PIO, Primär immunbristorganisationen.
PIO är en organisation för personer med primär immunbrist,
deras närstående och andra intresserade.

Den ursprungliga texten togs fram av PIO
i samarbete med medlemmar i SLIPI, Sveriges
Läkares Intresseförening för Primär Immunbrist.

Upplaga nummer 10 är reviderad och
faktagranskad av professor Anders Fasth,
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Bilder: omslaget PIO, bild sidan 9 återges med tillstånd av
Ann Gardulf (ursprunglig bild Ann Gardulf med hjälp av
Mordenfeld Information Stockholm), färgsättning PIO,
bild sidan 15 är publicerad med godkännande från CSL Behring GmbH,
sidan 17 Shire, sidan 26 Magdalena Fritzson, Kerstin Torstenson,
sidan 27 Ann-Sofie Isaksson Nordmark, sidan 33 Poul Henriksen.

Övriga bilder från Shutterstock och iStockphoto.

Tryck: Trio Tryck, Örebro

© PIO Primär immunbristorganisationen

Den 10:e upplagan, 2017, utges med stöd till tryck av
CSL Behring AB, Octapharma Nordic AB och Shire Sweden AB.

Välkommen

Den här broschyren vänder sig till dig som vill veta mer om immunförsvaret och primär immunbrist. Om du har fått veta att du eller ditt barn har primär immunbrist hoppas vi att den här informationen gör att du bättre förstår vad sjukdomen innebär och att du lättare kan ställa frågor till din läkare. Vi tror att ju mer kunskap man har om sjukdomen desto större möjlighet till en god livskvalitet.

PIO, Primär immunbristorganisationen

Innehåll

- 3 Primär immunbrist hos barn och vuxna
- 7 Immunförsvaret
- 11 Primära immunbristsjukdomar
- 12 Sjukdomar i det medfödda försvaret
- 16 Sjukdomar i det adaptiva försvaret
- 24 Behandling
- 30 Att leva med primär immunbrist

Primär immunbrist hos barn och vuxna

Cirka 3 000 personer i Sverige har fått diagnosen primär immunbrist, PI. Mörkertalet antas dock vara stort. Man beräknar att så många som 40 000 personer i Sverige har en avvikelse i sitt immunförsvar, men de flesta har en mild form av immunbrist som inte kräver behandling. Cirka 5 000 beräknas behöva omfattande medicinsk behandling. Flera undersökningar visar att det tar lång tid från de första symtomen till dess att diagnosen ställs. Medlemsundersökningar som PIO utfört visar att bara hälften av barnen har fått diagnos inom ett år från första symtomen, medan den andra hälften fått vänta längre, i vissa fall många år. Motsvarande tid för de vuxna från första symtom till diagnos var nio år, och hälften av de vuxna har således fått vänta längre.

Tack vare de senaste decenniernas intensiva forskning inom immunologin har allt fler medfödda immunbristsjukdomar kartlagts. Idag (2017) känner man till mer än 300 olika former av PI.

Svårighetsgraden varierar, från allvarliga och livshotande tillstånd till lindriga sjukdomar med knappast någon påverkan på individen. Sjukdomarna är medfödda men behöver inte ge symtom redan från födseln, utan kan börja visa sig när som helst i livet. De är kroniska och livslånga, med enstaka undantag. De flesta personer med PI kan få lindring med rätt behandling.

Immunsystemet spelar en avgörande roll för människans hälsa och överlevnad. Det försvarar oss mot sådant som är skadligt och främmande för vår kropp. Att ha en PI innebär i de flesta fall att kroppen inte kan försvara sig mot ett eller flera smittämnen (bakterier, virus, svamp och parasiter) på effektivt sätt. Hos många leder detta till täta och ofta långdragna infektioner. Det beror på att det finns ett fel eller en brist någonstans i de celler och proteiner som vårt immunsystem består av. Vid immunbrist är också samspelet mellan olika delar av immunsystemet bristfälligt, vilket gör att personer med PI förutom infektioner ofta har autoimmuna sjukdomar (tillstånd där immunförsvaret angriper egna vävnader), autoinflammatoriska sjukdomar (inflammation som inte orsakas av infektion eller autoimmuna sjukdomar), vissa former av cancer och allergier.

Det finns två typer av immunbrist: medfödd (primär) immunbrist, som oftast är ärftlig, och förvärvad (sekundär) immunbrist, som utlöses av en annan sjukdom eller av vissa mediciner. Den här broschyren handlar om de primära immunbristerna.

Symtom

Hur sjukdomen yttrar sig beror på vilken eller vilka brister som drabbat immunförsvaret. De allra vanligaste primära immunbristerna leder till upprepade och långdragna infektioner. Varningstecken med typiska symtom vid primär immunbristsjukdom finns framtagna för både barn och vuxna. Stämmer ett eller flera av varningstecknen in bör en utredning övervägas för att ta reda på om det kan vara en PI som orsakar symtomen. Vanliga symtom är också trötthet, viktnedgång och nedsatt allmäntillstånd. Förväntade sjukdomstecken, som feber, ökning av antalet vita blodkroppar och sänkan, saknas ofta eller är mindre uttalade. Det är viktigt att personer med PI, närstående och behandlande läkare känner till detta.

Varningstecken för primär immunbrist hos barn

Stämmer ett eller flera av följande varningstecken in och andra vanliga orsaker uteslutits bör utredning avseende primär immunbrist övervägas:

- Upprepade antibiotikakrävande öroninflammationer (fyra eller fler per år), bihåleinflammationer (två eller fler per år), eller lunginflammationer (två eller fler per år).
- Infektioner som inte läker på förväntat sätt under antibiotikabehandling.
- Återkommande infektioner i hud och/eller mjukdelar. Varbölder eller vävnadsförändringar i hud, eller andra organ på grund av infektion eller annan orsak.
- Infektioner på ovanliga ställen i kroppen eller infektioner som är orsakade av ovanliga smittämnen.
- En eller flera djupgående infektioner såsom benröta (osteomyelit), hjärnhinneinflammation (meningit) eller blodförgiftning (sepsis).
- Långvarig, uttalad svampinfektion i munhålan (muntorsk) eller på huden.
- Flera olika autoimmuna sjukdomar (sjukdomar som orsakas av att immunförsvaret vänder sig mot den egna kroppen), eller autoimmun sjukdom som startar tidigt, vid tre års ålder eller tidigare.
- Omfattande förändringar i huden, eller eksem som inte förbättras med behandling.
- Dålig längd- /viktökning hos spädbarn.
- Känd primär immunbristsjukdom i familjen.

Varningstecken för primär immunbrist hos vuxna

Stämmer ett eller flera av följande varningstecken in, bör utredning avseende primär immunbrist övervägas:

- Fyra eller fler antibiotikakrävande luftvägsinfektioner per år under en tvåårsperiod som helst bekräftats med odling. Infektionerna drabbar oftast öron, bihålor samt lungor. OBS! Inte alltid feber och CRP-stegring (förhöjd snabbsänka) men ofta uttalad allmän orkeslöshet.
- Dålig eller utebliven effekt av antibiotikabehandling och/eller snabbt nya infektioner trots behandling med antibiotika.
- Två eller flera svåra bakteriella infektioner såsom benröta (osteomyelit), hjärnhinneinflammation (meningit), blodförgiftning (sepsis) eller infektion i kroppens mjukdelar.
- Två eller fler bihåle- eller lunginflammationer under en tvåårsperiod, eller utvecklad lungskada (bronkiektasier). Infektionerna liksom lungskadan ska ha påvisats med röntgenundersökning.
- Infektioner på ovanliga ställen i kroppen och/eller infektioner som är orsakade av ovanliga smittämnen.
- Autoimmunitet (orsakas av att immunförsvaret vänder sig mot den egna kroppen) kombinerat med problem med infektioner.
- Känd primär immunbristsjukdom i familjen.

Infektionerna blir ofta långdragna med följsjukdomar, och om inte effektiv behandling sätts in finns risk för skador på olika organ. Det kan ofta vara svårt att avgöra om det rör sig om en immunbrist när det gäller förskolebarn, eftersom det är vanligt med många infektioner i denna ålder.

Symtomen vid de allvarligaste formerna av PI visar sig redan under de första levnadsmånaderna men är ofta diffusa trots att infektionerna är svåra. Om ett spädbarn ökar dåligt i vikt, visar bristande trivsel, har besvärliga, svårbehandlade svampinfektioner (torsk) och/eller upprepade lunginflammationer och diarréperioder bör en immunologisk utredning ske. Snabb diagnos och behandling är nödvändig för att barn med de svåraste formerna ska överleva.

Diagnos

Diagnosen är inte svår att ställa. Det svåra är att misstänka PI och att göra det i tid. Som tidigare nämnts varierar symtomen med sjukdomens art. De flesta av immunförsvarets celler och deras funktion kan man undersöka med vanliga blodprov, exempelvis mängden antikroppar (immunglobulin). Är halterna låga bör undersökning av immunsystemet utvidgas till att även omfatta analys av antalet T- och B-lymfocyter i blodet samt T- och B-lymfocyternas funktion. Lymfocyter är en sorts vita blodkroppar. Ibland behöver vävnad från till exempel en lymfkörtel eller tarmslemhinnan undersökas. Nyföddhetscreening för att hitta de allvarligaste formerna av primär immunbrist hos spädbarn har genomförts under 2015-2016 i en pilotstudie i Stockholmsområdet. Förhoppningen är att nyföddhetscreening för primär immunbrist ska införas i hela Sverige inom de närmaste åren. För flera primära immunbristsjukdomar har riktlinjer för utredning, diagnos och behandling tagits fram av en arbetsgrupp inom SLIPI (Sveriges läkares intresseförening för primär immunbrist). Analys av DNA för att bekräfta diagnosen blir allt vanligare i och med att tekniken förbättrats och blivit billigare att använda.



Immun- försvaret

Immunförsvaret är komplicerat och består av olika samverkande celler och proteiner riktade mot smittämnen. Vårt immunsystem indelas i det medfödda och det adaptiva immunsystemet. Förutom immunsystemet finns olika ospecifika försvarsmekanismer.

Ospecifika försvarsmekanismer

Det finns en rad ospecifika mekanismer som är ett första skydd mot infektioner. Huden är till exempel en nästan ogenomtränglig barriär för smittämnen. Saltsyran i magsäcken är en annan mekanism. Bakterier och virus överlever inte syrabadet. I luftvägarna hjälper flimmerhåren till att transportera ut smittämnen och hindra dem från att tränga ner i lungorna. I njurar och urinledare är själva flödet av urinen viktigt för att hindra bakterier att ta sig upp i njurarna.

Medfödda immunförsvaret

I det medfödda försvaret ingår de vita blodkroppar som kallas granulocyter, monocyter och NK-celler (naturliga mördarceller efter engelskans natural killers). Granulocyter och monocyter benämns med ett gemensamt namn för fagocyter (fagos betyder äta och cytos cell) och syftar på att dessa celler slukar bakterier och infekterade celler. Fagocyterna och NK-cellerna cirkulerar i kroppen och angriper smittämnen som försöker tränga in via slemhinnorna och huden. Det kallas medfött försvar, därför att cellerna inte behöver lära sig att känna igen smittämnen utan kan reagera och ta hand om smittämnen direkt. De har redan från början förmågan att känna igen mönster som är typiska för bakterier, virus, svamp och andra för kroppen skadliga ämnen.

Komplementsystemet

Till det medfödda immunförsvaret hör också komplementsystemet. Komplementsystemet är uppbyggt av ett 30-tal proteiner som cirkulerar fritt i blodet eller är bundna till olika celltyper. Systemet har många uppgifter och hjälper bland annat till med att avlägsna bakterier och skadade kroppsegna celler. En betydelsefull uppgift är att leda fagocyter till platsen där en infektion eller skada har uppstått. Komplementsystemet påverkar också det adaptiva immunsystemet genom att stimulera till produktion av skyddande antikroppar. Komplementsystemet initieras via tre aktiveringsvägar som benämns den klassiska vägen, den alternativa vägen och lektinvägen.

Adaptiva immunförsvaret

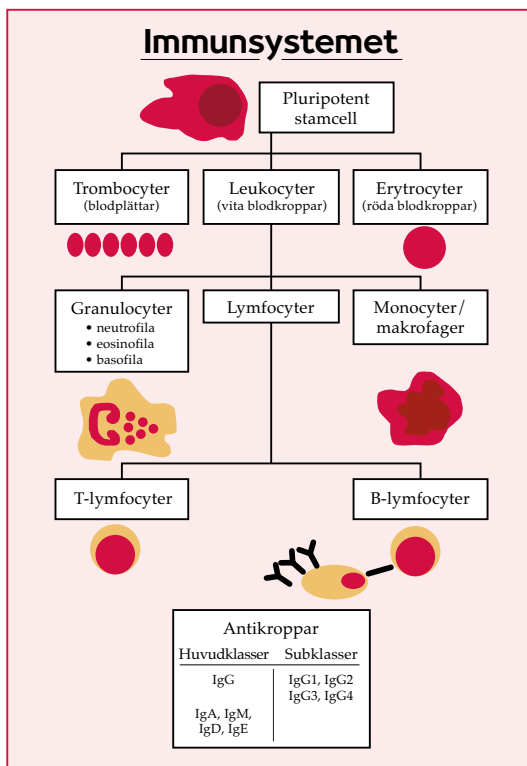
Det adaptiva försvaret samverkar med och förstärker det medfödda försvaret. Att försvaret är adaptivt innebär att det är anpassningsbart och lär sig att känna igen smittämnen bättre allteftersom kroppen kommer i kontakt med dem och genom att det minns en tidigare infektion. Varje främmande ämne blir unikt igenkänt och angrips av en speciell försvarare, som kan döda just det ämnet. Därmed kan försvaret reagera snabbare och effektivare.

Två typer av vita blodkroppar, T-celler och B-celler, spelar en nyckelroll i det adaptiva försvaret. Dessa celler kallas även T-lymfocyter och B-lymfocyter. Liksom alla blodkroppar har de sitt ursprung i blodstamceller i benmärgen.

T-cellerna

För försvaret mot virus, svamp och sådana bakterier som kan överleva inuti celler, till exempel tuberkulosbakterier, är T-cellerna särskilt viktiga. T-cellerna utvecklas i tymus (brässen) till immunkompetenta celler. Man kan förenklat säga att de går i skola i tymus och lär sig att skilja mellan egna och främmande celler. Främmande celler är olika smittämnen och vävnader eller organ från andra individer. Efter att ha utbildats i tymus förs T-cellerna via blodet till lymfkörtlar, tonsiller och lymfkörtelliknande vävnader i slemhinnorna i tarmar, luftvägar och urinvägar.

T-cellerna är också de celler som stöter bort främmande organ och vävnader vid en transplantation. Det finns många olika sorters T-celler. Vissa T-celler har speciella uppgifter, som att hjälpa och reglera andra lymfocytens funktion. T-hjälparceller ger hjälp till andra T-celler och till B-cellerna. Cytotoxiska (cytos=cell, toxisk=giftig) T-celler dödar framförallt virus-infekterade celler, och regulatoriska T-celler stänger av immunreaktioner när infektionen är bekämpad. De regulatoriska T-cellerna har också den viktiga uppgiften att hindra att autoreaktiva T- och B-celler uppkommer. Fungerar inte de regulatoriska cellerna så uppstår autoimmunitet och cancer lättare. Autoimmuna sjukdomar innebär att immunförsvaret angriper kroppens egna vävnader och organ.



Stamcellernas utveckling i immunsystemet.

B-cellerna

B-cellerna produceras i benmärgen. B-cellerna är särskilt viktiga för försvaret mot bakterier. När B-cellerna reagerar på bakterier mognar de till plasmaceller. Plasmacellerna kan beskrivas som en antikropps-fabrik. Några B-celler blir minnesceller. De producerar inga antikroppar, utan sparar information om inkräktaren. De stannar i kroppen i årtal och börjar dela sig igen så snart de aktiveras av T-hjälparceller. Det faktum att en inkräktare identifierats en gång och därför känns igen av minnescellerna innebär att antikroppar produceras snabbare. Detta

gör det möjligt för kroppen att skydda sig från sjukdom eller tillfriskna fortare om den ännu en gång kommer i kontakt med samma smittämne. Man har blivit immun.

Antikroppar

Antikroppar är äggviteämnen som finns i våra kroppsvätskor, som blod, tårar och saliv, och betecknas immunglobuliner. Det finns fem olika slags klasser av immunglobuliner, IgM, IgD, IgG, IgA och IgE, och de har i huvudsak följande funktioner:

- IgM** är den första antikroppen som produceras när en infektion uppstår.
- IgD** bildas tillsammans med IgM som första antikropp vid en infektion. Man känner ännu inte till IgD:s funktion.
- IgG** är det viktigaste immunglobulinet och försvarar kroppens vävnader, exempelvis lungor, tarmar och muskler.
- IgA** hindrar smittämnen från att fastna på slemhinnorna och sedan tränga in i kroppen. Dessutom inaktiverar IgA olika gifter som produceras av bakterier och virus.
- IgE** är kroppens parasitförsvar men orsakar också allergier.

Dessutom finns det undergrupper, subklasser, till både IgG och IgA. IgG är det enda immunglobulin som under fosterstadiet kan passera från mamman till barnet via moderkakan. Alla barn föds alltså med ett förråd av IgG från modern. Detta bryts ned under de första levnadsmånaderna samtidigt som barnet startar sin egen produktion av antikroppar. Under barnaåldern ökar immunglobulinerna i mängd successivt och når de vuxnas nivåer under puberteten.

Antikroppar har särskilda bindningsställen, vilka passar till bakterier eller virus som nyckeln till ett lås. När antikropparna binder sig till bakterien eller viruset aktiveras de fagocyterande cellerna så att smittämnen dödas.

Primära immunbristsjukdomar

När immunsystemet inte fungerar som det ska

Genom att immunsystemet består av så många delar och är så komplext är det också sårbart. Primär immunbrist innebär att vissa delar av immunförsvaret inte fungerar tillräckligt effektivt eller att vissa delar inte finns i tillräcklig mängd eller saknas helt, vilket gör det svårare eller omöjligt för immunsystemet att utföra sina uppgifter. De olika cellerna och de substanser de producerar bildar ett nätverk. Avsaknad av eller brist i en viss cell – en maska i nätverket – påverkar hela nätverkets funktion.

Om du vill veta mer så finns länkar på PIOs hemsida www.pio.nu till bland annat: Riktlinjer för utredning, diagnos och behandling av immunbrister, som tagits fram av Sveriges läkares intresseförening för primär immunbrist, SLIPI, och till Informationscentrum för ovanliga diagnoser, som tillhandahåller fördjupad information om flera primära immunbristsjukdomar.

Sjukdomar i det medfödda försvaret

Fagocytdefekter

Svår medfödd neutropeni

Svår medfödd neutropeni, SCN, är en grupp sjukdomar som innebär brist på neutrofila granulocyter och kallas också för granulocytopeni, eller om granulocyterna saknas helt, agranulocytos. Bristen leder till svåra återkommande bakteriella infektioner. Typiskt är också smärtsamma sår i munnen och inflammerat tandkött, liksom infektioner i huden. En form av SCN är Kostmanns sjukdom, som tidigare främst förekom i delar av norra Sverige. Risken att drabbas av leukemi är stor för personer med SCN. Därför genomförs regelbundna benmärgsundersökningar för att tidigt upptäcka om leukemi håller på att utvecklas.

I dag kan de flesta former av medfödda neutropenier behandlas med G-CSF (granulocyt-kolonistimulerande faktor). Den är kroppens egen tillväxtfaktor och finns som läkemedel tillverkad genom genteknik. Tillfört G-CSF gör det möjligt för benmärgen att producera normalt antal neutrofila granulocyter. För personer som svarar dåligt på G-CSF-behandlingen bör stamcellstransplantation övervägas.

För att i möjligaste mån undvika munhåleproblem är det vid alla former av neutropeni viktigt med en noggrann munhygien och förebyggande tandvård. Uppskattningsvis finns det ett 50-tal personer med svår medfödd neutropeni i landet.

Kronisk granulomatös sjukdom (CGD)

Vid några sällsynta tillstånd föreligger defekter i granulocyternas och ibland i makrofagernas funktion. Vid kronisk granulomatös sjukdom, CGD, finns de neutrofila granulocyterna och makrofagerna i normalt antal, men de saknar förmåga att döda bakterier. De invaderande bakterierna hittas och äts upp, men fagocyterna saknar förmågan att bilda

superoxid (ingår i till exempel väteperoxid). Superoxid är nödvändigt för att skapa rätt miljö inne i fagocyterna så att de proteiner som dödar bakterierna fungerar. Personer med CGD får infektioner orsakade av vissa bakterier och svamporganismer. Dessa kan vara livshotande, och särskilt infektioner med mögelsvampen *Aspergillus* är mycket allvarliga. Infektionerna leder ofta till bildning av granulom. Granulom är en slags rundade inflammationshärdar som bildas på grund av att de fagocyterande cellerna inte kan avdöda bakterier. Granulomen vid CGD kan ge symtom från många olika organ, som levern, lungorna, tarmarna och hjärnan.

Tidigare var kirurgi ofta nödvändig både för diagnos och för att minska symtomen. Idag kan granulomen läka ut med antibiotikabehandling under mycket lång tid, kombinerat med kortison som inflammationsdämpare. Alla personer med CGD måste ha livslång, daglig förebyggande antibiotikabehandling mot bakterier och *Aspergillus*. Vissa patienter får också behandling med interferon gamma, en cytokin som kan stimulera kroppens immunförvar. I många fall utförs stamcellstransplantation. Den nya benmärgen – fabriken för alla sorters blodkroppar – gör att friska granulocyter och makrofager produceras, och sjukdomen botas.

WHIM, Shwachmans syndrom, Dyskeratosis congenita, Hyper-IgE-syndromen

Vid WHIM-syndromet förekommer neutropeni samt även en bristfällig produktion av antikroppar. Sjukdomen kännetecknas främst av svårbehandlade vårtor och upprepade infektioner. Behandling sker med G-CSF, tillförsel av immunglobulin och antibiotika. Stamcellstransplantation har genomförts vid svåra fall och kan bota sjukdomen helt.

Shwachmans syndrom ger bland annat nedsatt funktion av bukspottkörteln (pankreasinsufficiens), neutropeni, ökad risk för leukemi, anemi, skelettavvikelse samt leverförstoring. I sällsynta fall saknas de neutrofila granulocyterna helt. Många olika organ i kroppen påverkas, och allvarlighetsgraden skiftar mycket. Behandlingen går ut på att lindra symtomen. Bland annat förekommer behandling med enzymer, diet, G-CSF och antibiotika. Stamcellstransplantationer har genomförts framgångsrikt hos enstaka personer.

Sjukdomen dyskeratosis congenita finns i olika former och svårighetsgrad och kan ge symtom från många olika organ. För tidigt åldrande, onormal pigmentering av huden, förändringar av naglar och slemhinnor, liksom sviktande benmärgsfunktion inklusive neutropeni, kan förekomma. Behandlingen går ut på att lindra de symtom som uppstår. Särskilt viktigt är att förebygga svåra infektioner och benmärgssvikt. G-CSF, antibiotika samt järn- eller blodtransfusioner är behandlingar som förekommer. Stamcellstransplantation görs vid vissa former av sjukdomen.

Man känner till fyra olika former av hyper-IgE-syndromet, och sjukdomen drabbar flera organ. Återkommande bakterie- och svampinfektioner i huden och i lungorna är vanligt på grund av bristen i immunförsvaret. Det är viktigt att antibiotikabehandling sätts in tidigt. En del får även förebyggande behandling med antibiotika. Sjukdomarna kännetecknas av olika former av hudutslag, bölder och rodnader. Vid den vanligaste formen förekommer även felaktig bildning av kroppens stödjevävnad, som till exempel orsakar tandproblem, skelettavvikelser, ledbesvär, förändringar och/eller inflammation i vissa blodkärl samt lungcystor. Vid andra former kan allvarliga neurologiska problem utvecklas. Ofta behövs kontakt med olika specialister inom vården.

Komplementdefekter

Ärftlig komplementbrist kan leda till ökad infektionskänslighet men också till utveckling av den reumatiska sjukdomen systemisk lupus erythematosus (SLE) och vissa andra immunologiska sjukdomar. De infektioner som uppstår vid komplementbrist orsakas ofta av bakterier som har en skyddande yttre kapsel. Typiskt är luftvägsbakterier som pneumokocker och *Haemophilus influenzae* (Hib). Dessa bakterier kan orsaka öroninflammation och lunginflammation. De kan även ge upphov till svåra livshotande infektioner som blodförgiftning (sepsis) och hjärnhinneinflammation (meningit).

En annan kapslad bakterie som orsakar svåra infektioner hos personer med vissa ärftliga komplementbrister är meningokocker. Meningokocker orsakar meningit och sepsis.



Svullnad i hud och slemhinnor är karakteristiskt vid HAE.

Hereditärt angioödem (HAE)

Ett exempel på en komplementbrist som inte är förenad med ökat antal infektioner är hereditärt angioödem (HAE), där patienterna drabbas av svullnader på olika ställen i kroppen. HAE är en ovanlig ärftlig sjukdom, som orsakas av att C1-inhibitor (C1-esterashämmare) saknas eller inte fungerar. Tillståndet kännetecknas av attacker av svullnader i hud och slemhinnor. Svullnader i mag-tarmkanalens slemhinnor ger smärta och andra symtom från buken, medan svullnader i luftvägarna i värsta fall kan leda till andningshinder.

Attackerna kan komma spontant eller till exempel i samband med olycksfall, operationer, infektioner och stress. Vissa personer med sjukdomen har ringa besvär, medan andra har uttalade problem. Diagnosen fastställs med hjälp av blodprov. Sjukdomen kan behandlas med olika läkemedel, såsom C1-inhibitor framställt från plasma, kemiskt framställd bradykeninhämmare (ikatibant), tranexamsyra, syntetiska hormonpreparat eller färskfrusen plasma.

MBL-brist, C2-brist och properdinbrist

MBL-brist förekommer hos cirka 14 procent av alla svenskar. Majoriteten av dessa personer har inga problem med sin hälsa. MBL-bristen kan vid annan samtidig sjukdom som påverkar immunförsvaret medföra en ökad infektionskänslighet.

Ärftlig brist på komplementprotein C2 (C2-brist) förekommer hos fem personer per 100 000 och är därmed den näst vanligaste ärftliga komplementbristen. Personer med C2-brist har en ökad risk att drabbas av svåra infektioner och SLE.

Properdinbrist är en komplementbrist med x-kromosombunden ned-
ärvning, vilket betyder att endast pojkar drabbas. Bristen leder till
ökad risk för infektioner med meningokocker. Den första episoden av
meningokocksjukdom uppträder vanligen i tonåren. Den kan ge ett
insjuknande som är mycket allvarligt, med risk för dödlig utgång.
Vaccination mot meningokocksjukdom är effektiv och rekommenderas
till alla med properdinbrist, C2-brist och brist på någon av faktorerna
C5 – C9.

Det finns flera andra sorters komplementbrister med olika allvarlighets-
grad. Alla dessa är mycket ovanliga.

Det är viktigt att diagnostisera en komplementbrist, då det ger möjlighet
till förebyggande åtgärder med vaccination och tidig antibiotika-
behandling. I framtiden kommer det med stor sannolikhet att vara
möjligt att ersätta komplementbristen genom regelbundna injektioner
med den komplementfaktor som saknas.

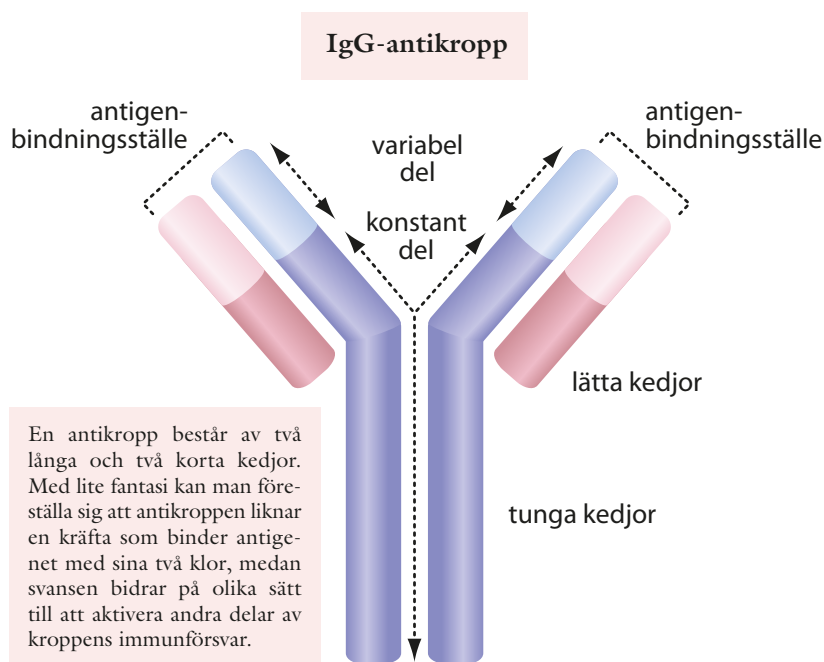
Sjukdomar i det adaptiva försvaret

Antikroppsdefekter

De färdiga B-cellerna blir efter att de har stimulerats av olika smitt-
ämnen plasmaceller och minnesceller. Plasmacellerna producerar anti-
kroppar. Brist på B-celler eller dåligt fungerande B-celler innebär att
inga eller för få antikroppar och minnesceller görs. Antikroppsbrist
(immunglobulinbrist) ger upprepade bakteriella infektioner, särskilt
med bakterier som omges av en sockerkapsel, vilket gör dem svåra att
fagocytera. Det finns många olika sjukdomar där brist på antikroppar
är orsaken till att immunsystemet inte kan bekämpa infektioner.
Nedan finns exempel på några av dessa sjukdomar. Allvarlighetsgraden
av defekten varierar, men den kliniska bilden är likartad. Vid exem-
pelvis sjukdomarna x-kromosombunden agammaglobulinemi, (XLA),
variabel hypogammaglobulinemi (CVID) och hyper-IgM-syndromen

har man brist på eller saknar helt flera olika immunglobulinklasser, däribland immunglobulin G, (IgG). Bristen på IgG är allvarlig, eftersom det är just dessa antikroppar som behövs för att effektivt försvara kroppens vävnader. Personer med IgG-brist kan inte bilda antikroppar efter en infektion och kan därför inte bygga upp immunitet mot olika smittämnen. De kan inte heller bilda IgG-antikroppar efter en vaccination, vilket är nödvändigt för att överhuvudtaget få ett gott skydd av vaccinet, och de har därmed ingen eller endast liten nytta av vaccin.

Personer med brist på IgG drabbas ofta av bihåle-, öron- och lunginfektioner. Det finns också ökad risk för allvarliga infektioner som benröta (osteomyelit), blodförgiftning (sepsis) och hjärnhinneinflammation (meningit). Behandling sker med regelbunden tillförsel av immunglobulin tillsammans med andra infektionsförebyggande åtgärder. Syftet är att minska antalet infektioner och på så sätt undvika utveckling av kronisk lungsjukdom och skador på andra organ.



X-kromosombunden agammaglobulinemi (XLA)

Vid XLA, även kallad Brutons sjukdom, har man närmast total brist på samtliga immunglobuliner. Sjukdomen drabbar pojkar, är ärftlig och leder redan under de första levnadsåren till återkommande, allvarliga bakteriella infektioner. Regelbunden behandling med immunglobulin ska alltid ges.

Variabel hypogammaglobulinemi (CVID)

Denna form av hypogammaglobulinemi är betydligt vanligare än den x-kromosombundna formen och kan drabba en individ när som helst i livet, även om insjuknandet är vanligast i 20–30-årsåldern. Sannolikt rör det sig om flera olika sjukdomar, och förhoppningsvis kan framtida forskning urskilja dem. Brist på eller dålig funktion av B-lymfocyter leder till låga nivåer av immunglobuliner (antikroppar). Beroende på graden av minskad antikroppsproduktion varierar individens infektionskänslighet. En del personer med CVID har också dåligt fungerande T-lymfocyter. Många personer med CVID har tarmsymtom med diarré som kan bero på infektion, men orsaken kan också vara autoimmunitet och autoinflammation. Även granulom är vanliga.

Profylaktisk livslång behandling med immunglobulin ges till alla med CVID. Infektionerna behandlas med antibiotika, och för granulomen, autoimmuniteten och autoinflammationen ges immundämpande medel, ofta kortison, i kombination med antibiotika.

Hyper-IgM-syndromen

Hyper-IgM-syndromen har sitt namn efter att nivåerna av IgM är normala eller höga, medan övriga immunglobuliner finns i liten mängd eller inte alls. Det finns flera olika former av hyper-IgM-syndrom med olika allvarlighetsgrad. Minst två av formerna är egentligen T-lymfocyt-sjukdomar, där T-cellerna inte kan ge den hjälp som är nödvändig för att B-cellerna ska kunna växla från att göra IgM till de andra immunglobulinerna. Övriga former är B-lymfocytdefekter.

Sjukdomarna orsakar återkommande bakteriella infektioner. Livshotande luftvägsinfektioner orsakade av virus eller svamp förekommer bara vid de allvarliga formerna. Ibland förekommer kraftigt förstörade lymfkörtlar. För andra kompliceras sjukdomen av neutropeni.

Personer med hyper-IgM-syndrom är särskilt känsliga för tarminfektioner med parasiten *Cryptosporidium*. Den är en vattenburen parasit som är vanlig utanför Skandinavien. Kronisk *Cryptosporidium*-infektion kan ge inflammation i gallgångarna och i levern samt orsaka levercancer. Risken för tumörsjukdomar är ökad, särskilt leukemi och lymfkörtelcancer.

Infektionskänsligheten vid hyper-IgM-syndrom behandlas genom regelbunden tillförsel av immunglobulin samt vid neutropeni G-CSF. Den vanligaste och svåraste formen drabbar bara pojkar, och där är stamcellstransplantation nödvändig.

Hypohidrotisk ektodermal dysplasi med immunbrist

Personer med denna sjukdom har nedsatt förmåga att svettas och har därmed svårt att reglera kroppstemperaturen. De har även problem med tandbildning, hud, hår, naglar och vissa körtlar. Precis som vid hyper-IgM-syndromen så bildar de bara IgM men inget eller mycket litet av övriga immunglobuliner, vilket leder till återkommande bakteriella infektioner. Behandling med immunglobulin sker för infektionskänsligheten.

IgA-brist

Kroppens slemhinnor utsöndrar vätskor som innehåller IgA-antikroppar. IgA-antikropparna skyddar slemhinnorna i luftvägarna, mag- och tarmkanalen, munnen, näsan, svalget, könsorganen och ögonen från infektioner. Personer med IgA-brist drabbas av återkommande infektioner i luftvägar, bihålor och ibland i magtarmkanalen. Även autoimmuna sjukdomar förekommer hos personer med IgA-brist.

IgA-brist är den vanligaste antikropsbristen och finns hos cirka 15 av 10 000 individer i Sverige. Många med IgA-brist är symtomfria, eftersom IgM ofta kompenserar defekten. Antibiotika är den viktigaste behandlingen för sjukdomar orsakade av brist på IgA. Cirka en tredjedel av dem som har IgA-brist är sjuka och två tredjedelar är friska. Tidigare ansågs att personer med IgA-brist har stor risk att få allvarliga komplikationer vid blodtransfusioner eller injektioner med immunglobulin. I dag vet man att den risken är liten. Personer med IgA-brist kan dock i mycket sällsynta fall reagera med hudutslag, andnöd och chock om de får blod eller immunglobulin.

IgG-subklassbrist

Trots normal IgG-nivå i blodet kan vissa personer ha låga nivåer av en eller flera undergrupper till IgG, de så kallade IgG-subklasserna. Denna form av immunbrist är ungefär lika vanlig som IgA-brist. Ofta, men inte alltid, leder dessa brister till en ökad infektionskänslighet. Vissa personer med IgG-subklassbrist har nytta av och bör få behandling med immunglobulin, men man kan inte på förhand säga vilka personer som detta gäller.

Kombinerade T- och B-cellsdefekter och brister i T-cellernas funktion

Dålig T-cellsfunktion orsakar framför allt svåra virusinfektioner och hud- och slemhinneinfektioner med svamp. Vid brister i T-cellernas funktion så störs också ofta T-cellernas viktiga regleringsmekanismer. B-cellerna kan till exempel få för lite hjälp. Resultatet kan bli en immunglobulinbrist trots normala B-celler. Autoimmuna sjukdomar och allergier är vanligt vid bristande T-cellsfunktion. Här följer några exempel på sjukdomar orsakade av kombinerade T- och B-cellsdefekter och brister i T-cellernas funktion.

VIKTIGT!

Personer med brist på T-celler eller defekter i T-cellernas funktion får inte ges blod eller blodprodukter i någon form utan förbehandling med röntgenstrålning av blodet.

Svår kombinerad immunbrist (SCID)

Svår kombinerad immunbrist är ett samlingsnamn för de mest uttalade immunbristsjukdomarna, där både T- och B-cellsfunktion saknas helt. Sjukdomarna är medfödda och ärftliga. Barnen får redan under de första levnadsmånaderna lunginflammationer, svårbehandlad torsk (svampinfektion på slemhinnor och hud) och näringsbrist på grund av tarminfektioner. Obehandlade dör dessa barn i infektioner, vanligen redan före ett års ålder. Stamcellstransplantation botar och räddar livet på barnen. Görs en transplantation inom de första levnadsmånaderna botas praktiskt taget alla barn med SCID. I flera länder pågår även vetenskapliga studier av genterapibehandling.

22q11-deletionssyndromet

Namnet på sjukdomen, 22q11-deletionssyndromet, talar om att en liten bit av den långa armen på kromosom 22 fattas. Resultatet blir att barnen kan födas med olika missbildningar som drabbar framförallt hjärtat, tymus, bisköldkörtlarna, delar av ansiktet och munhålan. Den kognitiva utvecklingen är i de flesta fall påverkad. Om tymus saknas eller är dåligt utvecklad fungerar skolan för T-cellerna dåligt, vilket förklarar infektionskänslighet hos personer med 22q11-deletionssyndromet. I sällsynta fall saknas helt T-cellsfunktion, och barnen är då lika allvarligt sjuka som barn med svår kombinerad immundefekt.

Sjukdomen är mycket vanligare än man tidigare trott, och ungefär ett barn av 4 000 nyfödda har 22q11-deletionssyndromet. Noggranna utredningar av de olika symtomen är viktigt, liksom att behandlingen samordnas. Hjärtfel opereras tidigt, kalkomsättningen kontrolleras för att se om behandling behöver ges. Immundefekten kan vara allt ifrån så lindrig att ingen behandling behövs till i sällsynta fall så svår att stamcellstransplantation är nödvändig.

Wiskott-Aldrichs syndrom

Vid Wiskott-Aldrichs syndrom saknas ett protein inuti blodkropparna som är viktig för cellskelettets funktion. Cellskelettet är ett nätverk av proteiner som gör det möjligt för blodcellerna att förflytta sig och flytta olika ämnen inuti cellen. När proteinet saknas fungerar inte bara immunsystemet sämre, utan blodplättarna (trombocyterna) blir för få och fungerar dåligt. Pojkarna får blödningar, svåra allergier med eksem och astma samt infektioner med framförallt bakterier. Sjukdomen är x-kromosombundet ärftlig och drabbar bara pojkar. Pojkar med Wiskott-Aldrichs syndrom måste genomgå stamcellstransplantation.

Ataxia telangiectasia

Ataxia telangiectasia är en sjukdom som i första hand drabbar nervsystemet och immunförsvaret. Barnen får en ostadig gång och har svårt att samordna muskelrörelser (ataxi). I huden ses vidgade blodkärl (telangiectasier). IgG-subklassbrist och IgA-brist är vanligt. IgG-subklassbristen behandlas ofta med regelbunden tillförsel av immunglobulin.

APECED, ALPS, IPEX och IPEX-liknande syndrom

Sjukdomarna APECED, ALPS, IPEX och IPEX-liknande syndrom orsakas av att en del av tymus upplärning av T-lymfocyterna inte fungerar. De T-celler som reagerar på kroppens egna vävnader och organ ska normalt avdödas i tymus, men denna funktion är skadad på olika sätt vid de olika sjukdomarna.

Vid APECED (autoimmun polyendokrinopati med candidiasis och ekto-dermal hypoplasi) blir följderna olika autoimmuna sjukdomar, till exempel diabetes och struma, förutom infektioner med jästsvamp (torsk, Candida). Behandling sätts in för autoimmuna sjukdomar för att lindra dessa och minska risken för att skador uppstår.

ALPS (autoimmunt lymfoproliferativt syndrom) innebär ofta förstörade lymfkörtlar (lymfadenopati) samt förstörd mjälte (splenomegali) och lever (hepatomegali). Att mjälten är förstörd innebär risk att den skadas, till exempel i samband med stötar och slag mot kroppen. Det är även vanligt att personer med ALPS drabbas av autoimmuna sjukdomar exempelvis hemolytisk cytopeni (brist på blodkroppar i blodet), hemolytisk anemi (blodbrist beroende på nedbrytning av röda blodkroppar), immunmedierad trombocytopeni (brist på blodplättar) samt autoimmun neutropeni (brist på neutrofila granulocyter, en typ av vita blodkroppar). Syndromet innebär också en ökad risk att utveckla cancer i lymfkörtlarna (lymfom). Behandlingen beror på symtomen och hur allvarliga de är. Många med syndromet kan klara sig utan behandling. Behandling med olika immundämpande läkemedel förekommer.

Pojkar med IPEX-syndromet (Immune dysregulation Polyendocrinopathy Enteropathy X-linked) drabbas redan under första levnadsmånaderna av svår tarmsjukdom (enteropati), diabetes och hudsjukdom. Både tarmsjukdomen och diabetes är autoimmuna fenomen, och senare kan andra autoimmuna sjukdomar tillstöta. Svåra, livshotande infektioner är vanligt. Det finns en annan sjukdom med en liknande men inte lika allvarlig sjukdomsbild som brukar benämnas IPEX-liknande syndrom, som både pojkar och flickor kan få. Vid IPEX är den enda behandling

som kan bota sjukdomen stamcellstransplantation, som bör genomföras under det första levnadsåret. I övrigt behandlas de symtom som uppstår för att lindra dessa och minska risken för skador på olika organ.

Kronisk mukokutan candidiasis

Några primära immunbrister visar sig i första hand som kroniska svampinfektioner i huden och slemhinnorna, orsakade av candida. Gemensamt är att en speciell typ av T-hjälparceller, Th17-celler, inte fungerar normalt. Vid den vanligaste formen av primär immunbrist med kronisk mukokutan candidiasis med mutation i genen STAT1 är sjukdomen ofta mer allvarlig. Efter hand tillkommer bakteriella infektioner i luftvägarna och också autoimmuna sjukdomar som inflammatorisk tarmsjukdom och diabetes. Sjukdomen liknar då IPEX och kallas ibland för IPEX-liknande syndrom.

Familjär hemofagocytos (FHL)

FHL är en grupp av sjukdomar där T-cellernas avdödningsmekanismer inte fungerar som de ska. Virusinfekterade celler dödas inte, och resultatet blir att makrofagerna (vita blodkroppar som kan fagocytera) ökar i antal och ansamlas i olika organ. Makrofagerna aktiveras och producerar en rad ämnen som skadar kroppen. De fagocyterar även egna blodceller så att allvarlig brist på röda och vita blodkroppar samt trombocyter uppstår. Sjukdomen kan bara botas med hematopoetisk stamcellstransplantation.

Övriga primära immunbrister

Det finns flera andra mycket ovanliga immunbrister. Många av dessa sjukdomar beror på skador inom det medfödda immunsystemet. Exempel på sådana sjukdomar är olika medfödda, ärftliga autoinflammatoriska sjukdomar. Det är en grupp sjukdomar där kroppens kontroll över de processer som orsakar och styr inflammation är skadad. Följden blir episodiskt återkommande feberperioder och ofta samtidigt ledvärk, magont och hudutslag.

Behandling

Svårighetsgraden av de olika primära immunbristerna varierar mycket, vilket gör att sjukdomarna och därmed även behandlingsformerna är olika för olika personer. Det är viktigt att alla infektioner tas på allvar och behandlas tidigt. Förutom det allmänna omhändertagandet behöver personer med immunbrist ofta någon form av specifik behandling. Allmänt kan sägas att ju tidigare man söker vård för en infektionssjukdom desto bättre. Nedan följer information om de mest förekommande behandlingarna vid de vanligaste primära immunbristerna.

Antibiotika

Förutom de behandlingsformer som beskrivs i den här foldern kräver många primära immunbristsjukdomar långa och täta behandlingar med antibiotika vid bakteriella infektioner. Det är viktigt att odla för bakterier och starta behandling tidigt i infektionsförloppet utan att invänta provsvar. När odlingssvar finns kan sedan antibiotikabehandlingen behöva justeras. Behandlingen ges längre tid än vad som är brukligt till personer med normalt fungerande immunförsvar. Ibland kan även förebyggande behandling ges under långa perioder. Går det att växla mellan olika typer av antibiotika är det bra för att undvika att bakterierna utvecklar resistens.

Egenvård

Att röra på sig, äta näringsriktigt och sova tillräckligt är bra för hälsa och välmående hos alla men särskilt viktigt när man har primär immunbrist. God handhygien är effektivt för att minska smittorisken. Många upplever positiva effekter av att regelbundet skölja näsan med koksaltlösning. Det är livsviktigt att undvika rökning.

Slemreducerande åtgärder

Vid återkommande luftvägsinfektioner är fysisk aktivitet och slemlösande behandling angeläget så att man gör sig av med slem som annars kan bli en grogrund för bakterier. Det finns olika former av slemlösande preparat som vanligtvis inhaleras. Det finns även olika tekniker för att effektivt hosta upp slem. Kontakt med en fysioterapeut är ofta värdefullt.

Munhälsa

Vid vissa primära immunbrister är infektioner i munnen och tandbesvär vanliga. Utöver noggrann munhygien är regelbundna besök hos tandläkare och tandhygienist viktigt i förebyggande syfte.

Immunglobulin

Immunglobulin innehåller antikroppar mot olika bakterier och virus. Om en person saknar eller har låga nivåer immunglobulin leder det till antikropsbrist. För att ersätta bristen kan man regelbundet tillföra immunglobulin. Infektionsfrekvensen minskar då drastiskt. Immunglobulin kan tillföras intravenöst genom dropp direkt i ett blodkärl eller subkutant

(under huden) med hjälp av en pump eller med en vanlig spruta. Vanligast är subkutan behandling, som också kan utföras i hemmet. Många upplever större frihet när de slipper åka till sjukhus för behandling. Intramuskulär behandling förekommer också men endast i liten utsträckning och framför allt till personer som behöver låga doser av immunglobulin under en begränsad tid. Reaktionen vid tillförsel av immunglobulin kan till exempel vara huvudvärk, frossa, illamående och allmän sjukdomskänsla. Det vill säga symtom som liknar de man får vid en infektion. Att personer med immunbrist reagerar på detta sätt beror på att de först när de får immunglobulin kan starta en normal försvarsreaktion. Det är vanligare med symtom av det här slaget bland personer som behandlas med låg dos av immunglobulin eller som får immunglobulinbehandling under en pågående infektion.

Immunglobulin framställs ur plasma som är insamlad från ett stort antal friska personer, vilket garanterar att det innehåller en stor mängd antikroppar riktade mot många olika smittämnen. Specifika metoder som upptäcker och oskadliggör olika smittämnen har införts för att höja säkerheten hos tillgängliga preparat, och givarna kontrolleras varje gång de ger plasma. Eftersom immunglobulin framställs från blod kan man inte, trots en omfattande säkerhetsprocedur som dödar alla i dag kända virus, helt utesluta risken för överföring av virus och andra smittämnen.



Jonas sköter sin subkutana behandling hemma. Inger får intravenös infusion av immunglobulin på sjukhuset.

Blodstamcellstransplantation (benmärgstransplantation, hematopoetisk stamcellstransplantation)

Vid de svåraste primära immunbristerna räcker det inte med antibiotika vid infektioner och tillförsel av immunglobulin, utan barnet behöver ett helt nytt immunsystem. Barnet behöver transplanteras och få nya blodstamceller från en annan person, som kan utvecklas till nya friska blodceller, röda och vita blodkroppar samt blodplättar.



Christoffer, tio månader, ett par dagar efter sin stamcellstransplantation.

Givaren och barnet med immunbrist måste ha samma vävnadstyp (en sorts proteiner på cellernas yta som kallas för HLA) för att transplantationen ska lyckas. Syskon har i vissa fall samma vävnadstyp och kan då vara givare. Det finns också register över frivilliga givare, och blodstamceller finns också i stor mängd i det navelsträngsblod som finns kvar efter att ett barn fötts. En stamcellstransplantation är en komplicerad behandling som i sig innebär stora risker men är samtidigt den enda behandling som helt kan bota en primär immunbrist. Det kan även vara aktuellt med stamcellstransplantation för vuxna med svåra primära immunbrister.

Genterapi

Genterapi kommer säkerligen att ytterligare förbättra framtida möjligheter att behandla svåra immunbristtillstånd. Vetenskapliga studier av genterapi pågår sedan mer än 15 år för många olika primära immunbrister i flera länder. Framför allt vid genterapibehandling av barn med SCID finns värderbara resultat. Ett retrovirus bär med sig den friska genen in i kroppens celler efter att man förändrat viruset så att det inte

kan orsaka en infektion. Med dagens teknik kan man inte styra genen till rätt plats i arvsmassan.

Svårigheterna att styra och reglera generna ledde i de första studierna till att några barn drabbades av blodcancer (leukemi). Nya säkrare metoder utvecklas för att föra in en normal gen i arvsmassan, och med den metod som används idag har man inte sett någon leukemiutveckling. En form av genterapi för så kallad ADA-negativ SCID blev under 2016 registrerad som läkemedel under namnet Strimvelis®. Inom de närmaste åren kommer säkerligen nya metoder för genterapi att utvecklas.

Cytokinbehandling

Cellerna i immunsystemet kommunicerar med hjälp av olika signalsubstanser som kallas cytokiner. Bland dessa finns interleukiner (IL), interferoner (IFN) och tillväxtstimulerande faktorer. Brist på någon eller flera faktorer kan orsaka primär immunbrist. Några svenska patienter med brist på gammainterferon har diagnostiserats och behandlas med gammainterferon, som framställs med hjälp av genteknik. Personer med brist på granulocyter behandlas med en tillväxtstimulerande faktor, granulocyt-kolonistimulerande faktorer (G-CSF). Övrig behandling med cytokiner befinner sig ännu på forskningsstadiet.

Behandling med intracellulära kinashämmare

Vid vissa primära immunbrister orsakar den genetiska förändringen att kontrollen av olika signalvägar inuti cellen förloras och signalvägen stängs av eller är ständigt påslagen. Det pågår försök med olika läkemedel som hämmar och minskar den felaktiga aktiveringen av signalvägen. Viss erfarenhet finns idag (2017) av så kallade JAK-hämmare, och behandlingsresultaten verkar lovande.

Vaccination

Vaccin fungerar genom att de använder sig av immunsystemets normala funktioner. Oftast använder man sig idag av subenheter (delar) av ett smittämne, men i vissa fall används ett förändrat och försvagat smittämne. Kroppen börjar producera antikroppar och skapar minnesceller, som sedan kan reagera snabbare och effektivare vid en framtida attack från det smittämne man vaccinerats mot. Eftersom primär immunbrist i många fall innebär en oförmåga att bilda antikroppar är vaccinationer ofta verkningslösa. Vacciner med levande försvagade virus och bakterier kan vara mycket farliga för dem som har de svåraste immunbristerna, då de inte kan försvara sig ens mot de försvagade smittämnena.

Vissa personer med primär immunbrist kan ha stor nytta av vaccinationer, till exempel de som har granulocyt- och komplementdefekter. Vaccination av personer med primär immunbrist ska endast ske efter samråd med behandlande läkare.



VIKTIGT!

Var försiktig
med vaccinationer!
Levande vacciner kan vara
mycket farligt för personer
med primär immunbrist.
Rådgör därför med
behandlande läkare
före vaccinering!

Att leva med primär immunbrist

Att leva med primär immunbrist är givetvis olika för olika personer. De allra flesta primära immunbristsjukdomar är kroniska, det vill säga livslånga. Trots besked om att man drabbats av en livslång sjukdom upplever många en stor lättnad när de fått en diagnos. Äntligen har man hittat orsaken till alla infektioner och/eller andra symtom och kan få behandling. Hur sjukdomen eller symtomen yttrar sig beror på vilken eller vilka brister vi har i vårt immunförsvar. Stora individuella variationer finns också hos personer med samma primära immunbristsjukdom. När sjukdomen har upptäckts och behandling satts in finns goda förutsättningar för ett friskare liv, även om vissa medicinska problem ofta kvarstår. Svåra primära immunbristsjukdomar innebär en större risk att fortsatt drabbas av infektioner eller andra komplikationer än lindrigare brister. Trötthet är vanligt förekommande, men många upplever ändå att de orkar mer än innan diagnosen ställdes och behandling sattes in.

Att en del personer med primär immunbrist bör skyddas mot infektioner och vistas i en så infektionsfri miljö som möjligt kan leda till känslor av ensamhet, isolering och rädsla för att bli smittad. Primär immunbrist påverkar vardagslivet i olika omfattning och varierar mellan olika personer och över tid. Eftersom sjukdomarna är osynliga och relativt okända kan det vara svårt att få förståelse för de funktionshinder de kan medföra. Med rätt stöd och förståelse från sin omgivning och med egen kunskap om sjukdomen finns mycket goda möjligheter till ett gott liv.

Samhällets stöd

Barn och vuxna med funktionsnedsättning/kroniska sjukdomar kan få stöd från samhället på flera sätt. Olika lagar reglerar de rättigheter och möjligheter till stöd som finns.

Försäkringskassan handlägger ekonomiskt stöd som sjukpenning, sjuk- och aktivitetsersättning, särskilt högriskskydd, föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, tandvårdsstöd, assistansersättning och handikappersättning. Försäkringskassan lämnar ytterligare information. Kommunen ansvarar bland annat för barnomsorg och skola, hjälp i hemmet, färdtjänst och parkeringstillstånd samt bostadsanpassningsbidrag. Information får man via kommunkontoret.

Landstinget och kommunen har ansvar för hälso- och sjukvård, hjälpmedel, tandvård samt för habilitering/rehabilitering, som kan innebära stöd av till exempel arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog, dietist och fysioterapeut. Mer information kan ges av exempelvis kurator. I Patientlagen regleras rätten till bland annat information, vårdval, behandlingar och andra viktiga delar inom vården, som ska underlätta för patienten att vara med och bestämma om sin vård.

Information om stöd och rättigheter finns exempelvis på webbplatser tillhörande 1177 Vårdguiden, Försäkringskassan, Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser och Socialstyrelsen.

Primär immunbristorganisationen, PIO

PIO är en organisation för dig som har primär immunbrist, är närstående till någon med sjukdomen eller som vill stödja oss. Organisationen har cirka 1 000 medlemmar och flera länsavdelningar. Vi tror att ju mer man vet om sjukdomen och om vilket stöd man kan få i samhället desto större möjlighet till en bra livskvalitet.

PIO arbetar för att öka kunskapen om primära immunbrister genom att informera och påverka sjukvården, myndigheter, beslutsfattare och allmänhet. Målet är att alla med primär immunbrist ska få tidig diagnos

och likvärdig vård/ behandling av hög kvalitet oavsett var i landet man bor. PIO vill att personer med primär immunbrist ska kunna leva ett bra liv, med möjlighet att utbilda och försörja sig. Som medlem kan du bidra med dina erfarenheter, och PIO blir en starkare röst.

PIO anordnar bland annat medlemsträffar, möten och familjeläger. I medlemstidningen PIObladet som ges ut 3 ggr/år och på hemsidan www.pio.nu finns bland annat medlemsberättelser, information om verksamheten och medicinska nyheter. På hemsidan finns möjlighet att beställa informationsmaterial. Vi informerar även via vår Facebooksida, och möjlighet till kontakt med andra medlemmar finns i ett medlemsforum på Facebook, PIO Medlemsforum.

Du är inte ensam. I PIO finns många som vet precis hur det kan vara att leva med primär immunbrist.

Du är varmt välkommen att kontakta oss om du vill veta mer om PIO eller bli medlem. Besök gärna www.pio.nu

Historia

PIO grundades 1978 och leddes i ett 20-tal år av Maj-Lis Hellström, mamma till tre barn som alla drabbades av en svår primär immunbristsjukdom. På 1970-talet fanns inte den behandling som behövdes för att rädda syskonen. Anders på bilden var äldst och blev elva år.



Vill du stödja PIO?

Skicka ditt bidrag till:

Plusgiro: 431 00 03-1

Bankgiro: 5159-3382

Swish: 123 024 48 48



PIO

Primär immunbrist
organisationen

Mellringevägen 120 B, 703 53 Örebro

tel: 019-673 21 24, e-post: info@pio.nu

www.pio.nu