

# PIOblad

Nytt från Primär immunbristorganisationen

Nr 1 2020



**Coronaviruset och  
inställt medlemsmöte**  
sid 1

**Forskningsstöd till  
Karan Golestani**  
sid 4

**Internationellt  
IPIIC-möte i Madrid**

**- för läkare, sjuksköterskor och  
patientorganisationer** Sid 7-12

»PIOblad

»PIOblad

»PIOblad

»PIOblad

»PIOblad

sid 5



# Freedom

## Enkel infusionspump, säker behandling

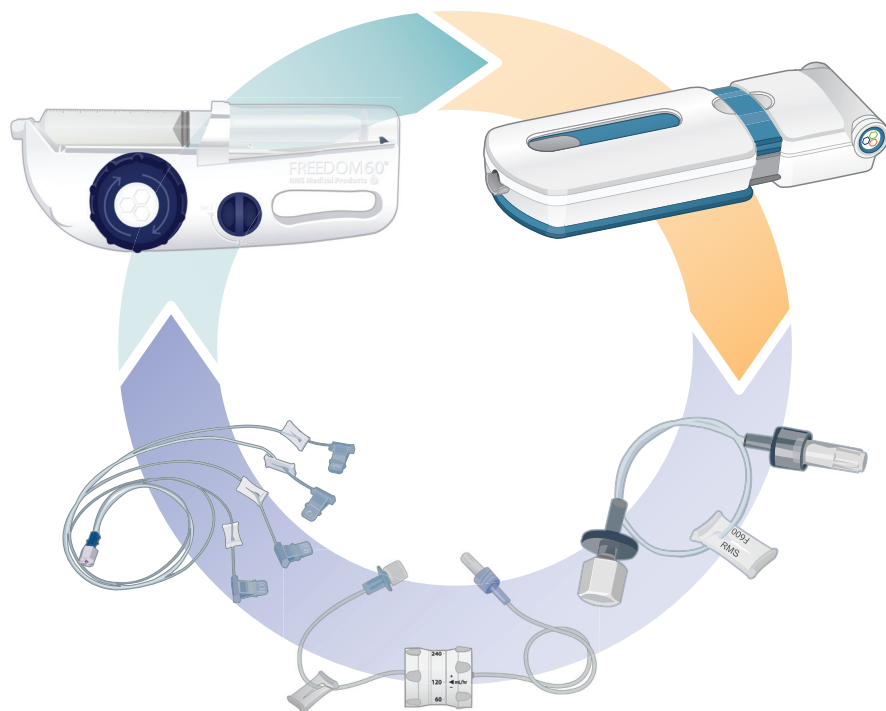
### FREEDOM60<sup>®</sup>

Syringe Infusion System

### FreedomEdge<sup>®</sup>

Syringe Infusion System

Freedom infusionssystem är ett portabelt, lätthanterligt och helt mekaniskt infusionssystem utan behov av elektronik eller programmering. Systemet är enkelt att använda, anpassar sig efter din kropps förmåga att motta läkemedel och ger dig möjlighet att ta din behandling var du än befinner dig.



*when outcomes matter*

# Steripolar

Tel. 018 430 0980

| [info@steripolar.se](mailto:info@steripolar.se)

| [www.steripolar.se](http://www.steripolar.se)

# Hänt se'n sist...



Välkomna till årets första nummer av PIObladet.

Runt om i världen sprids nu det nya coronaviruset, covid-19. Vi ser redan en stor påverkan av viruset i hela samhället. Hur covid-19 påverkar sjukdomsbilden hos personer med primär immunbrist är för tidigt att säga. Medlemmarna i läkarnas och patienternas internationella organisationer utbyter nu regelbundet erfarenheter och kunskap med varandra. Vart efter mer fakta blir känt kommer vi att förmedla kunskapen. PIO följer utvecklingen av smittspridningen och myndigheternas rekommendationer. Det finns information på PIOs hemsida [www.pio.nu](http://www.pio.nu) och vi uppdaterar om det blir aktuellt med några särskilda råd till personer med nedsatt immunförsvar. På sidan 16 finns en lista med webb-länkar till olika myndigheter och organisationer där det går att få mer och aktuell information om covid-19.

För att inte utsätta PIOs medlemmar för eventuell covid-19-smitta i samband med resor till/från PIOs årsmöte samt vid själva mötet beslutade PIOs styrelse att ställa in års- och medlemsmötet i Örebro. Själva årsmötet kommer istället att hållas via telefon lördagen den 28 mars klockan 10.00–12.00. Information kommer att mejlas ut till de medlemmar som var anmälda till årsmötet samt finnas på PIOs hemsida och på sociala medier. Det går bra att anmäla sig till telefon-årsmötet även om man inte var anmäld till mötet i Örebro. Anmälan skickas till [info@pio.nu](mailto:info@pio.nu) senast 26 mars.

Den 22–29 april är det dags igen att ge oss ut på zebra-promenader. I år firar själva kampanjen Världsimmunbristveckan (World PI Week) 10 år. Den internationella patientorganisationen IPOPI som står bakom kampanjen skriver att fokus i år är att fira livet och alla de framsteg som skett inom primär immunbristområdet under dessa 10 år. Hur världsimmunbristveckan kommer att påverkas av covid-19 vet vi inte ännu. Mer information kommer på [www.pio.nu](http://www.pio.nu).

**Nytt för i år.** PIOs årsberättelse för 2019 kommer inte att skickas ut per post eftersom portokostnaden har ökat kraftigt. Årsberättelsen skickas i pdf-format via e-post till medlemmar som angett en e-postadress. Den kommer också att finnas tillgänglig via hemsidan. Om du önskar en utskrift på papper så går det bra att kontakta PIO.

Även om ingen i nuläget vet hur vi alla kommer att påverkas av covid-19 på kort och lång sikt, så kommer vi tillsammans att ta oss igenom det här.

Ta hand om varandra!  
Varma hälsningar

  
Maria Monfors  
Ordförande

**Tips!** Extrainsatt avsnitt av PIOs podd "Så sjukt" **Primär immunbrist och covid-19.** Lyssna via PIOs hemsida eller där poddar finns.

## Smått & gott



**Gilla oss på Facebook!**

[www.facebook.com/PIO.Riks/](http://www.facebook.com/PIO.Riks/)

**28 mars PIOs årsmöte**  
Årsmötet kommer att hållas via telefon klockan 10.00–12.00.

**22–29 april Världsimmunbristveckan**  
med bl.a zebra-promenader.

**(6)7–9 aug. Familjeläger i Uskavi, utanför Nora**  
PIOs familjeläger är en fin möjlighet att träffa andra i samma situation, att få känna den härliga gemenskapen, få mer kunskap och göra roliga saker tillsammans. Lägret firar 20 år!

SE PIOs HEMSIDA FÖR MER INFORMATION: [WWW.PIO.NU](http://WWW.PIO.NU)

**Aktivitetskalender  
2020**

**Zebra-butiken**



När du handlar i zebra-butiken via PIOs hemsida, går ditt stöd till PIOs verksamhet för att bland annat sprida mer kunskap och information om primär immunbrist.



# Innehåll

- 1 Hänt se'n sist**  
Smått & gott
- 2 Innehåll**  
Redaktionellt
- 3 Aktuellt i PIO**  
Världsimmunbristveckan, GoZebra
- 4 Forskningsstöd 2019**
- 5 Maj-Lis Hellströms  
skribentstipendium**
- 7-12 IPIC 2019**  
Referat från mötet i Madrid

- 13 Trötthet** hos personer med primära immunbrister
- 14 PIOs familjeläger i augusti**
- 15 PIOs podd "Så sjukt"**
- 16 Webb-länkar för information om coronaviruset, covid-19**

## Annonsörer

- Pärm 2** Steripolar
- 3, Pärm 4** NordiciInfu Care
- 6** Takeda
- Pärm 3** CSL Behring

## Redaktionellt

**PIObladet utkommer med 4 nr/år  
(3 utgåvor varav ett dubbelnummer på hösten)**

### Utgivningsplan

Manusstopp	Prel utgivningsdatum
15 januari	28 mars
15 april	28 juni
15 september	28 november

För medlemmar i PIO - Primär immunbristorganisationen ingår tidningen i medlemsavgiften, 300 kr/år. Prenumerationsavgiften för icke medlemmar är 150 kr/år. För prenumeranter utanför Sverige 200 kr/år.

Tidningen innehåller bland annat medlemsberättelser och artiklar om såväl medicinska nyheter som sociala frågor.

### Omslagsbild

Maria Michelfelder, Anneli Larsson och Magdalena Dörögrip, IPIC 2019. Foto: IPOPI

**ISSN 1103-6249**

**Har du flyttat  
eller fått ny  
e-postadress?**

Kontakta PIO på e-post  
[info@pio.nu](mailto:info@pio.nu) eller  
tel. 019-673 21 24

### Redaktör

Ann-Sofie Isaksson Nordmark  
E-postadress: [ann-sofie.isaksson@pio.nu](mailto:ann-sofie.isaksson@pio.nu)

### Annonsering

Se pris och mått: [www.pio.nu](http://www.pio.nu)  
E-postadress: [ulrika.jondelius@pio.nu](mailto:ulrika.jondelius@pio.nu)

### PIObladets samrådsgrupp

Anders Fasth, Anneli Larsson, Maria Michelfelder,  
Ann-Sofie Isaksson Nordmark

### Gästmedarbetare 2020

Rolf Zetterström, överläkare  
Chef, PKU laboratoriet, Centrum för medfödda  
metabola sjukdomar, Karolinska Universitetssjukhuset

### PIObladet är utgivet av

Primär immunbristorganisationen, [www.pio.nu](http://www.pio.nu)

### Tryck

Trio Tryck, Örebro

# World PI Week firar 10 år!

Varje år, den 22–29 april uppmärksammas primär immunbrist världen över genom kampanjen Världsimmunbristveckan.

World PI Week, eller Världsimmunbristveckan som vi kallar kampanjen här i Sverige, startades 2011 på initiativ av IPOPI, den internationella patientorganisationen för primär immunbrist. Kampanjen genomförs med syftet att öka kunskapen och sprida kännedom om primära immunbristsjukdomar hos allmänhet, vårdpersonal och beslutsfattare. Det grundläggande målet är att alla barn och vuxna som har en immunbristsjukdom ska få rätt diagnos och bästa vård och behandling för att kunna leva ett så bra liv som möjligt.

## I Sverige går vi som zebror!

I Sverige har vi sedan 2017 gått på zebra-promenader. Genom promenaderna samlas pengar in till PIO, via stöd från kampanjens samarbets-

partners, som ska användas till att sprida mer information om primär immunbrist.

JAG GÅR FÖR  
**PRIMÄR  
IMMUNBRIST**

www.pio.nu. Genom att delta gör du en god gärning och på köpet får du frisk luft och motion. *Tack för att du hjälper till och bidrar med din tid!*

## Varför en zebra?

Zebbran används för att förklara och sprida kunskap om ovanliga sjukdomar. Om du hör klappret av hovar, är det naturliga att tänka "häst". Men tänk om det faktiskt är en zebra som kommer? Leta efter det ovanliga, det kan vara primär immunbrist!

## Sprid kunskap!

Hjälp oss att sprida kunskap om primär immunbrist via sociala medier!

Klä dig gärna i svart och vitt på din promenad. Registrera hur många minuter du gått på

Bjud in eller utmana dina vänner och bekanta att vara med i kampanjen.

## Andra aktiviteter under veckan

PIOs länsavdelningar anordnar ofta andra aktiviteter under veckan som exempelvis en föreläsning eller ett besök på sjukhus för att dela ut informationsmaterial om primär immunbrist. Hur aktiviteter kommer att påverkas av covid-19 vet vi inte ännu.

**Stort tack** till bolagen CSL Behring, NordicInfu Care, Octapharma, Steripolar och Takeda som är våra samarbetspartners under veckan. ■



**World PI Week**  
TEST • DIAGNOSE • TREAT

SO<sup>o</sup>CONNECT+

## Den nya generationens infusionspump för subkutan infusionsbehandling\*

♥ SMART TEKNOLOGI  
Touchscreen och bluetooth\*\*

♥ ANVÄNDARVÄNLIG  
Intuitiv design för smidig hantering

♥ FLEXIBEL  
3-i-1, en pump till tre sprutstorlekar



För mer information:  
[info@infucare.se](mailto:info@infucare.se)  
08-601 24 40

nordic  
**INFUCARE**  
[www.infucare.com](http://www.infucare.com)

IMM.SV.053-01-JAN.2020

\* Se bruksanvisning för pumpens användningsområde och kontraindikation  
\*\* Klinisk data kan exporteras, se bruksanvisning för detaljer.

# Forskningsstöd 2019

Text: Karan Golestani

Variabel immunbrist på engelska CVID, Common Variable Immune Deficiency, är den vanligaste symtomgivande primära immunbristen bland vuxna i Sverige, med en förmodad prevalens på ca 1:25 000. Eftersom sjukdomen kan visa sig på många olika sätt, är den ofta svår att diagnostisera och en fördröjning till diagnos på flera år är tyvärr vanligt.

Jag är specialläkare på Skånes Universitetssjukhus och doktorand vid Infektionsmedicin på Lunds Universitet. Till vardags arbetar jag på Infektionskliniken i Malmö där jag bl.a. har hand om en del av vår immunbristmottagning. Tillsammans med infektionskollegor i Malmö och Lund, arbetar vi nu för att minska denna fördröjning till diagnos genom mitt forskningsprojekt ”Tidig identifiering av variabel immunbrist”.

Variabel immunbrist (CVID) är en immunbrist som kännetecknas av bl.a. nedsatta nivåer av antikroppar framförallt av typen immunglobulin G (IgG), men hos en del personer även av andra typer av brister i immunförsvaret. Sjukdomen visar sig vanligen i vuxen ålder med ökad infektionsbenägenhet och hos många även med immundysreglering, vilket betyder en ökad risk för inflammatoriska sjukdomar såsom magtarm-sjukdom, autoimmuna blodcellbrister och granulom (en sorts kroniska inflammationshärdar) men även ökad risk för cancer.

En grov uppdelning i två undergrupper kan göras av CVID: personer med endast infektioner och personer med både infektionsbenägenhet och immundysreglering. Vi vet från både klinisk erfarenhet och från flertalet studier, att personer som även har immundysreglering är svårare



Karan Golestani som tilldelats PIOs forskningsstöd 2019 uppvaktades med diplom och blommor av Camilla Ottosson från PIO. Foto via Karan Golestani.

att behandla, har sämre prognos och löper större risk för komplikationer.

Tidig diagnos är därför särskilt viktig i denna undergrupp. Men eftersom sjukdomen i denna undergrupp kan visa sig på många olika sätt, är fördröjningen till diagnos en utmaning då patienter ofta initialt omhändertas på annan specialistmottagning än immunbristmottagning. Denna fördröjning som ibland kan vara 4–9 år efter symtomdebut, kan leda till betydande skada på organ och sänkt livskvalité.

Tidig diagnos och start av behandling, i form av bl.a. immunglobulin-substitution, kan både minska sjukdomsburden och dödligheten. Vi har en ständigt växande verktygslåda av behandlingar och vi vet

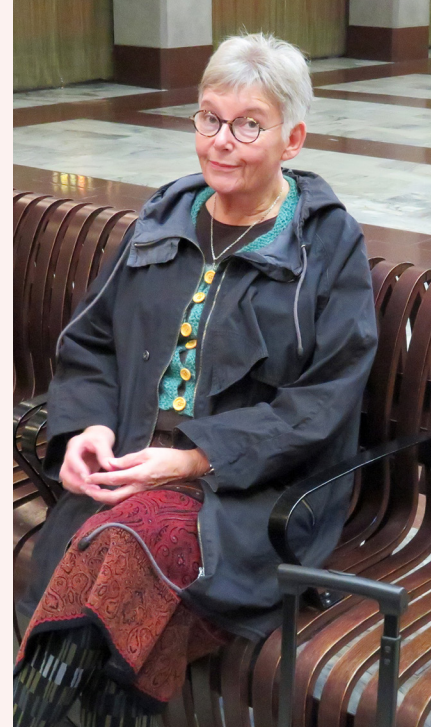
från andra typer av immunbristsjukdomar att tidig diagnos ger bättre förutsättningar att lyckas med behandlingar.

I vårt projekt försöker vi därför tidigt identifiera patienter med CVID genom en riktad screening av patienter med sjukdomar som är förknippade med CVID. Projektet startade vi i Skåne under sommaren 2019, där provtagningar och utredningar nu sker fortlöpande. Med hjälp av vårt nätverk i SLIPI; duktiga och intresserade immunbristkollegor i Sverige, är planen och förhoppningen att vi ska utöka projektet till andra delar av landet under 2020.

Ett stort tack för PIOs forskningsstöd som kommer vara till stor hjälp att uppnå det målet! ■

Tack vare gåva till PIO -

# Maj-Lis Hellströms skribentstipendium instiftat



Intervju med Maj-Lis Hellström, grundare av PIO  
Foto: Sven Hellström

**PIO:** Först, Maj-Lis, ett stort varmt tack. Du är en flitig gåvogivare till PIO och i november förra året kom det en ovanligt stor gåva till PIO. Hela 100 000 kronor gav du för att instifta ett skribentstipendium. Ett stipendium som PIO valt att kalla *Maj-Lis Hellströms skribentstipendium*. Berätta mer.

**Maj-Lis:** PIObladet och annat material som PIO började ge ut våren 1978 var det första i världen för människor att läsa på lekman-nivå. Om man vill verka för ett viktigt ändamål är tidningen ett nödvändigt instrument i arbetet. Användningen av detta instrument kräver insikt och kunskap. Allt material måste vara vederhäftigt först och främst men ska helst också presenteras i en form som läsaren kan ta till sig. Många artiklar i PIObladet har nog av och till setts som ”svåra” av tidningens läsare. Detta pga det ibland komplicerade medicinska innehållet. Jag försökte under mina 27 år som redaktör att förvandla föreläsares och intervjupersoners språk till en begriplig och tillgänglig text för läsaren. Det är inte lätt, vilket mina efterträdare kan intyga. PIObladet har numera fått en trevlig

och modern layout, vilket säkert uppskattas av läsarna. Tidningen blev emellertid, trots sitt från början mera diskreta ansikte, mycket uppskattad av samtliga läsare och var en god bilaga när det gällde att främja våra syften, om det nu gällde att göra oss mera kända bland makthavare eller t ex skaffa pengar.

**PIO:** Det har nu gått 42 år sedan du startade PIO och det är några år sedan du lämnade alla formella uppdrag för PIO. Men vad vi förstår så är du fortsatt intresserad och följer med i vad som händer i primär immunbristvärlden. Du som sett utvecklingen under 40 år; vilka framsteg är du extra glad över att få se?

**Maj-Lis:** Det är till stor glädje för mig att primär immunbrist har blivit ett, om inte känt, så i alla fall väl beskrivet sjukdomstillstånd, i alla sina varianter. Den ökenvandring Sven och jag, som föräldrar fick genomföra, vill jag hoppas andra föräldrar ska besparas och det var också mitt mål med organisationen. Dock ska sägas att intensiva försök gjordes så tidigt som på 70-talet att försöka rädda våra tre barn. Men jag vill

också betona att jag inte är säker på hur det skulle ha blivit utan min egen ihärdiga kamp för att hitta ett botemedel medan de ännu andades.

På PIOs 30-årsjubiléum föreslog jag att screening av nyfödda för primär immunbrist skulle göras. Ja, det dröjde till strax efter 40-årsjubiléet, som ni vet. Men det är nu verklighet. Framgångarna med stamcellstransplantationerna vid SCID kan inte nog bejublas. Olika substanser har identifierats för att bättre reglera immunförsvarets funktion hos drabbade. Rutinerna för att upptäcka primär immunbrist och den uppehållande behandlingen vid primär immunbrist har i mycket förbättrats.

**PIO:** Vad ser du för utmaningar närmaste åren?

**Maj-Lis:** De primära immunbristernas mångfald utgör ett mycket stort arbetsfält för forskningen i framtiden. Man behöver finna flera samband och behandlingsmöjligheterna måste utvecklas. En artikel, som jag har skrivit om antibiotikaresistens, kommer att publiceras i ett senare nummer av PIObladet. ■

Maj-Lis Hellströms skribentstipendium instiftades den 15 november 2019 av Maj-Lis Hellström genom en gåva till PIO, Primär immunbristorganisationen på 100 000 kronor.

Stipendiet ska användas till kostnader och/eller arvode för skribenter av artiklar och referat till PIObladet från primär immunbristkongresser/-konferenser i Sverige eller utomlands.

PIOs styrelse utser och beslutar om vem eller vilka personer som ska erhålla skribentstipendiet samt vilket belopp skribenten/skribenterna ska erhålla.

Fakta om stipendiet



# Shire är nu en del av **Takeda**

Vårt namn ändras men vårt engagemang och fokus på att göra skillnad för patienter är oförändrat.

Takeda har sedan det grundades år 1781 utvecklats till ett globalt ledande forsknings- och innovationsdrivet läkemedelsföretag med huvudkontor i Japan. Tillsammans med hälso- och sjukvården arbetar vi för att förbättra livskvaliteten för patienter.

# IPIIC 2019

Text: Maria Michelfelder  
Foto: IPOPI

Den internationella patientorganisationen för primär immunbrist, IPOPI, arrangerade konferensen IPIIC i Madrid 6–8 november. IPIIC anordnas vartannat år och målgrupp för mötet är läkare och sjuksköterskor. Vid mötet 2019 deltog 750 personer från 64 länder.

IPIIC är en uppskattad konferens som har fokus på det praktiska omhändertagandet av patienter med primär immunbrist baserat på den senaste forskningen. Många av deltagarna ställer frågor till föreläsarna efter föreläsningarna och konferensen är ett utmärkt tillfälle för läkare och sjuksköterskor att utbyta erfarenheter med kollegor.

Från Sverige deltog ett tiotal personer, varav fyra representanter från PIO, Magdalena Dörögrip, Maria Michelfelder, Anneli Larsson och Anders Fasth. I detta nummer av PIObladet får vi ta del av några av de föreläsningar som hölls under mötesdagarna.



Maria Michelfelder, Anneli Larsson och Magdalena Dörögrip.

## Internationellt samarbete

För sällsynta sjukdomar, som de flesta primära immunbristsjukdomar, är det ovärderligt att sjukvårdspersonal, forskare och patientföreträdare möts på internationell nivå för att utbyta kunskap och erfarenheter. I Madrid fick vi ta del av presentationer av två organiserade samarbeten med syfte att utveckla och förbättra diagnos och behandling för personer med primär immunbrist.

### IUIS Inborn Errors of Immunity Committee

Ordförande för IUIS-kommittén för medfödda fel i immunförsvaret, prof. Stuart Tangye, var inbjuden att beskriva kommitténs arbete som fokuserar på att klassificera monogena primära immunbrister och tillhandahålla en uppdaterad lista över kända gendefekter. Den här listan är tänkt att användas som ett verktyg för diagnostisering och behandling av dessa ofta sällsynta sjukdomar.

Nya gener som på grund av mutationer orsakar primär immunbrist upptäcks varje år och under de senaste 30 åren har antalet kända gener ökat avsevärt. År 1980 kände man till ca 50 gener och den senaste listan från 2019 innehåller hela 430 gener, som har delats in i 10 olika tabeller. Listan finns tillgänglig via IUIS webbsida ([iuis.org](http://iuis.org)) men även i form av en app vid namn "PID Phenotypical Diagnosis" där man även kan söka efter en specifik sjukdom eller ett symptom. Dessa nya upptäckter hjälper oss att förstå funktionen hos specifika gener vilket i sin tur kan förenkla diagnos och möjliggöra nya behandlingar.

### Europeiska referensnätverk

Share. Care. Cure. Med de slagorden inledde dr Enrique Terol från europeiska kommissionen sin presentation om europeiska referensnätverk (ERN). Idén till ett nationsövergripande samarbete väcktes runt år 2000 och blev till verklighet i och med att de första nätverken bildades 2017. Syftet med de europeiska referensnätverken är att sammanföra specialister från olika EU-länder för att förbättra hälso- och sjukvården i

fråga om livskvalitet, diagnos och behandling för personer med sällsynta sjukdomar.

Idag finns sammanlagt 24 nätverk som sträcker sig över 26 länder, med över 300 deltagande sjukhus och 900 sjukvårdsenheter. Primära immunbrister hör hemma i referensnätverket som kallas ERN RITA och omfattar immunbrister, autoinflammatoriska och autoimmuna sjukdomar. Utöver att erbjuda en kontaktyta för specialister från olika EU-länder för att diskutera enskilda patientfall vill RITA även arbeta för att harmonisera riktlinjer för diagnos och behandling och göra behandlingsmöjligheter tillgängliga för alla EU-medborgare, oavsett vilket land man lever i. ■

**IUIS**, International Union of Immunological Societies, är en paraplyorganisation för regionala och nationella intresseföreningar inom immunologi.

**ERN RITA** står för European Reference Networks on Rare Primary Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune diseases.

# Gendiagnostik som grund för individanpassad behandling

I diskussionen om screening och diagnostik nämndes ett pågående pilotprojekt för nyföddhetscreening i Nederländerna och erfarenheter från screeningprogram i Spanien, men också gendiagnostik, något som fortsätter att utvecklas och bli mer tillgängligt.

Dr Narissa Suratannon från Chulalongkorn University i Bangkok beskrev fördelarna med gentester, att de ger en definitiv diagnos och möjliggör genetisk rådgivning och riktad behandling. I regioner som Sydostasien, där dr Suratannon är verksam och där resurserna och erfarenheterna är begränsade, försöker man använda alternativa metoder till t.ex. helgenomsekvensering. För att uppnå en mer demokratisk tillgång till den här typen av diagnostisering är det viktigt att kunna erbjuda undersökningar som är betalbara även om staten eller försäkringar inte ersätter kostnaden. Billigare metoder där dataanalysen är lättare att genomföra även för mindre erfarna läkare omfattar bl.a. genomtäckande associationsstudier (genome-wide association studies, GWAS), som innebär att arvs massa från patienter jämförs med kontrollpersoners för att hitta avvikelser och som kan kombineras

med mikromatrisanalyser av DNA och enbaspolymorfier.

Mikromatrisanalys är en molekylärbiologisk metod där flera prov är ordnade i en matris, ett rutnät, på en mikroplatta. Analyserna som görs kan avse aktiviteten hos ett stort antal gener (DNA-mikromatrisanalys) eller variationer i arvs massan som berör en enda nukleotid, s.k. enbaspolymorfi (single nucleotide polymorphism, SNP-mikromatrisanalys).

## Individanpassad behandling

Dr Anne Puel från University Paris Descartes lyfte också fram att kunskapen om vilken gen som orsakar en viss defekt kan förbättra behandlingen för en viss individ. Hon betonade vikten av balans, att man måste motverka brister som orsakar t.ex. infektioner samtidigt som behandlingen inte får leda till problem p.g.a. dysreglering.

Vägen mot individanpassad behandling beskrevs av Kiki van Bilzen från Spaarne Ziekenhuis/Erasmus Medisch Centrum, Nederländerna, med sjukdomen dystrofia myotonika, även kallad Steinerts sjukdom, som exempel. Denna sjukdom är ännu inte erkänd som en primär immunbrist, men de flesta patienter med

Steinerts sjukdom har brist på immunoglobulin G (IgG) men inget fel i produktionen av IgG. Troligtvis orsakas immunbristen hos dessa patienter av ökad nedbrytning, s.k. katabolism. Kunskap om de bakomliggande orsakerna kan vara till nytta när det gäller att hitta nya behandlingar för primär immunbrist.

Kiki van Bilzen förklarade att halveringstiden för IgG är lång, hela 3 veckor, och det tack vare den neonatala Fc-receptorn (FcRn). FcRn är en molekyl som binder till immunoglobulinmolekylen och förlänger halveringstiden genom att se till att IgG återcirkulerar istället för att brytas ned. Kiki van Bilzen undersöker om FcRn hos personer med dystrofia myotonika är påverkad och att detta leder till ökad risk för cancer och ökad infektionskänslighet på grund av låga halter av IgG. Även gener som är inblandade vid primära immunbrister, som t.ex. STAT1 och STAT3 påverkar eventuellt FcRn.

Så tänk om man kunde rikta in en behandling på just FcRn och nyttja kunskap om genetiken bakom Fc-receptorn för att möjliggöra individanpassad behandling? I dagsläget saknas det tillräcklig kunskap och ytterligare undersökningar behövs av hur IgG omsätts i kroppen och hur FcRn uttrycks. ■

# Genterapi - historia och framtid

Genterapi har använts som behandling av primär immunbrist under 20 års tid och vid kongressen fanns två av de mest erfarna inom genterapi för primär immunbrist med för att dela med sig av såväl tillbakablickar som aktuella nyheter.

Först ut var prof. Bobby Gaspar från Great Ormond Street Hospital

i London, professor i pediatrik och immunologi vid University College London, som pratade om behandling i allmänhet och lyfte fram flera fördelar med genterapi jämfört med stamcellstransplantation. Vid genterapi kan exempelvis transplanterat-mot-värdsjukdom undvikas och för vissa typer av svår kombinerad immunbrist (SCID) krävs ingen eller bara lite förbehandling. Traditionellt sett förbehandlas patienter som ska genomgå stamcellstransplantation

med cytostatika, som kan orsaka allvarliga biverkningar. Men i det här sammanhanget nämnde Bobby Gaspar även att forskning just nu pågår runt ett antikroppsbaseerat alternativ som skulle vara lindrigare för patienten genom att bara påverka immunförsvaret utan att skada DNA på det sätt som cytostatika gör.

## 20 år av genterapi

Prof. Alain Fischer från Hôpital Necker-Enfants Malades i Paris,

professor i pediatrik vid College de France, fick uppdraget att sammanfatta 20 år av genterapi och hans presentation tog sin start i början av 2000-talet. Då genomfördes de första försöken med genterapi för patienter med två olika varianter av svår kombinerad immunbrist (SCID), x-kromosombunden SCID och ADA-brist. För båda dessa sjukdomar kan allogen stamcellstransplantation också vara ett möjligt botmen är en behandling som innebär betydande biverkningar. Resultaten för genterapi vid x-kromosombunden SCID visar på 90 % överlevnad efter 20 år och att både T- och B-cellsdefekten har kunnat botas hos 85 %. Hos vissa botades endast

T-cellsdefekten vilket gör att dessa behöver immunglobulinbehandling. Vid de första försöken med genterapi användes en vektor (bärare av den korrigerade genen) som orsakade mutationer som i sin tur ledde till leukemi. Idag används s.k. självinaktiverade vektorer som förebygger detta och sedan det infördes har inga fler fall av leukemi konstaterats.

Mellan 2002 och 2013 utfördes genterapi på 55 patienter med ADA-brist vid tre olika center i Italien, USA och Storbritannien. I samtliga dessa fall användes samma vektor som vid första försöket för x-kromosombunden SCID, men samtliga individer lever och ingen har utvecklat leukemi.

Sedan 2013 har fler än 75 patienter framgångsrikt behandlats med genterapi via självinaktiverade vektorer.

För Wiskott-Aldrichs syndrom (WAS) har genterapi en något kortare historia, men 8 års erfarenhet visar att det är en säker och effektiv behandlingsmetod. Patienterna har färre infektioner, besväras mindre av eksem och har färre svåra blödningar, men trombocytopenin kvarstår.

Alain Fischer sammanfattade till sist de gångna 20 åren med att vi nu har en bevisat väl fungerande och säker behandlingsmetod i genterapi, även om vägen dit har varit lång och smärtsam. ■

## Primär immunbrist och samsjuklighet

Att primär immunbristsjukdomar påverkar kroppen på många andra sätt än enbart genom ökad infektionskänslighet tydliggjordes under föreläsningar som beskrev olika komplikationer, bland annat i form av autoimmunitet, autoinflammation och cancer.

Dr Felipe Suarez från Hôpital Necker Enfants Malades i Paris, beskrev en undersökning gällande utveckling av cancer vid primär immunbristsjukdom. Undersökningen var baserad på aktuell data från registret som förs av franska nationella referenscentret för primära immunbrister, CEREDIH. Av de registrerade personerna hade knappt 8 % (584 personer av 7463) utvecklat cancer. 25 personer hade utvecklat fler än en typ av cancer, så totalt handlade det om 678 olika cancerfall, varav 376 var blodcancer (lymfom, myeloid leukemi) och 302 tumörer (framförallt hud- och mag/tarm-cancer). Baserat på dessa siffror kunde Felipe Suarez samman-

fattningsvis konstatera att risken att utveckla en cancersjukdom är högre om man har en primär immunbrist. Det som också framgick när man tittade på tidpunkten för när personerna hade drabbats av cancer, var att det ofta uppstod i yngre åldrar jämfört med allmänheten i stort.

### Autoinflammatoriska sjukdomar

Autoinflammation var ämnet för den presentation som Dr Bénédicte Neven från Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris höll. Hon inledde med att förklara vad autoinflammation är, och nämnde som exempel återkommande episoder av feber, ett klassiskt exempel är familjär medelhavsfeber, samt avsaknad av T- eller B-cellspecifikt immunsvär. Det senare står i motsats till autoimmunitet som härrör just från T- eller B-cellspecifikt immunsvär. Några exempel på symtom kan vara just återkommande feber med varierande längd och frekvens, systemisk inflammation som orsakar hög sänka, olika typer av hudsjukdomar och problem i mag-tarmsystemet. Bénédicte Neven påpekade också svårigheten med att



Charlotte Cunningham-Rundles

behandla och lindra autoinflammatoriska symtom hos personer med T- och B-cellsbrister eftersom de behandlingar som finns kan öka infektionsbenägenheten.

### Samsjuklighet hos vuxna och äldre

Professor Charlotte Cunningham-Rundles från Mount Sinai School of Medicine i New York föreläste under samlingsrubriken "Diagnos och behandling av primär immunbrist hos vuxna" och påpekade en intressant detalj gällande doseringen av immunglobulin till vuxna patienter. I motsats till barn vägs vuxna patienter inte regelbundet, åtminstone där Charlotte är verksam, vilket naturligt leder till att dosen "minskar" i förhållande till kroppsvikt om patienten ökar i vikt utan att dosen höjs på motsvarande sätt.

Amerikanska studier som Cunningham-Rundles presenterade visade på att immunglobulinbehandling hjälper väl mot lunginflammation men inte mot infektioner i slemhinnorna. Tre studier gällde personer med primär immunbrist som fick subkutan immunglobulinbehandling och i samtliga studier kunde olika infektioner påvisas, trots pågående behandling, och mest framträdande var bihåleinflammation som mellan 31–57 % av patienterna uppvisade.

Cunningham-Rundles redogjorde även för olika autoimmuna sjukdomar som är vanliga vid variabel immunbrist (CVID), som t.ex. förstörade lymfkörtlar, förstörd mjälte, olika lungsjukdomar och granulomatös sjukdom (enligt data från det patientregister som hanteras av USA:s immunbristnätverk USID-NET).

Hon beskrev även hur behandling av autoimmuna komplikationer än idag mycket handlar om gissningar och eftersom specifikt anpassade läkemedel saknas hämtas dessa från andra diagnoser. Precis som många andra talare vid kongressen, såg även Cunningham-Rundles tydliga fördelar med mer specifik, riktad behandling, och hon avslutade sin

presentation med orden: ”Individanpassad behandling är fantastiskt, men vi är inte där än!”

#### Tidig upptäckt av samsjuklighet

Kan nivåerna av immunglobuliner hos patienter ge ledtrådar om ev. samsjuklighet? Med den frågan inledde dr Virgil Daim från Erasmus MC, Rotterdam, sin presentation, och konstaterade att även om immunologiska tester, bland annat gällande immunglobulinnivåer, är en viktig del, är det viktigt att också vara uppmärksam på icke-immunologisk samsjuklighet. I en studie som han hänvisade till uppvisade t.ex. 20 % av patienterna olika dysfunktioner i det endokrina systemet som inte var orsakad av autoimmuna komplikationer.

En annan tydlig trend är psykiatriska besvär och depression som en majoritet av Virgil Daims patienter med vanlig variabel immunbrist (CVID) visar tecken på. Det får honom att fundera på om depressionen är en följd av att leva med en kronisk sjukdom eller om den kan bero på underliggande orsaker, som T-cellsfunktioner eller genetiska variationer.

För att i största möjliga mån kunna minska effekten av olika komplikationer är det naturligtvis viktigt att

upptäcka dem tidigt och att följa upp immunglobulinnivåer kan vara ett sätt. Virgil Daim föreslog dessutom ytterligare ett antal alternativ för att underlätta tidig upptäckt, t.ex. aktiv screening för välkända komplikationer, att dra nytta av studier på friska äldre för att få referensvärden och, som tidigare nämnts, att vara uppmärksam på icke-immunologisk samsjuklighet.

#### Immudysreglering

Prof. Troy Torgerson, ordförande i Clinical Immunology Society i USA, gjorde i sin presentation åtskillnad mellan primära immudysregleringssjukdomar och primära immunbristsjukdomar. Immudysregleringssjukdomar, som t.ex. autoimmunt lymfoproliferativt syndrom (ALPS) och IPEX-syndromet, manifesterar sig i första hand genom autoimmunitet och autoinflammation i motsats mot immunbristsjukdomarna som i den här indelningen i första hand visar sig genom infektioner. En svårighet med immudysregleringssjukdomar är att en defekt i en gen kan orsaka olika symtom hos olika individer. Dessutom är det oklart vilken behandling som är bäst lämpad, om det är s.k. immunmodulation eller stamcellstransplantation eller kanske livslång riktad behandling? ■

## Var är vi om 10 år?

För att avsluta kongressen fick prof. Alain Fischer återigen ta plats vid talarstolen för att beskriva sin vision av de kommande 10 åren.

Och han målade upp en positiv bild, med medicinska framsteg där fördjupad kunskap om olika sjukdomar och gener möjliggör individuell “precisionsbehandling”, där utbredd screening för svår kombinerad immunbrist (SCID) ger ännu bättre möjligheter till framgångsrik behandling genom stamcellstransplantation eller genterapi.

Vid sidan av alla möjligheter såg Alain Fischer den stora utmaningen

i att förändra samhället i stort, att nyföddhetscreening implementeras brett och att nya innovativa behandlingar kan erbjudas till ett överkomligt pris och därmed bli tillgängliga för alla. Ett initiativ som arbetar just för att öka medvetenheten om och åstadkomma förändringar inom dessa frågor är “European Alliance for Responsible Research & Development and Affordable Medicines” som samlar en rad europeiska konsument-, patient- och folkhälsoorganisationer. Liknande allianser mellan olika patientgrupper och gemensamma intressepolitiska aktiviteter ser Alain Fischer som nödvändigt för att framstegen inom forskning och medicin också ska få genomslag i den faktiska vården. ■



Alain Fischer

# Behandling av lungskador vid primär immunbrist

Text: Magdalena Döragríp  
Foto: IPOPI

Den internationella primär immunbrist-kongressen, IPIC, hölls 2019 i Madrid. Med på programmet fanns en föreläsning om respiratorisk problematik och immunologi.

Carla Duff från University of South Florida i USA höll en presentation i ämnet utifrån sin egen erfarenhet som sjuksköterska. Hon berättade att det finns olika typer av behandling som kan ges om man upptäcker att en patient har fått lungskador. Vanligast är att man behandlar genom att inhalera en koksaltlösning som ofta har en hög koncentration, en så kallad hyperten koksaltlösning. Den hjälper till genom att lösa upp slemmet så att det lättare kommer upp. I USA förekommer även användning av en så kallad afflöväst som en del av andningsgymnastiken. Den har till uppgift att vibrera och på så sätt hjälpa till att få slemmet att lossna, vilket är viktigt för att förhindra att nya infektioner och eventuella lungskador uppstår.

Det finns en hel uppsjö med olika typer av nebulisatorer som används för att inhalera och utföra andningsgymnastik. De kan även ha olika funktion beroende på vad som ska inhaleras eller beroende på vilken typ av lungskada eller lungsjukdom man har. Vid en lungskada har patienten ofta ökad slembildning och behöver därför hjälp med att få bort slemmet genom exempelvis inhalationer. Men även psykologiskt stöd är viktigt, eftersom den ökade slembildningen och hostan kan upplevas som en jobbig del av vardagen i sociala sammanhang. I värsta fall kan det leda till ångest och depression eller att man bara känner sig allmänt sämre.

Carla Duff avslutar sin presentation och föreläsning med att ge tips till både vårdpersonal och patienter. Som patient är det bra att vara delaktig i sin vård, därför kan det vara värdefullt att göra en plan för egenbehandling tillsammans med sin vårdgivare för att på bästa sätt lägga upp sin behandling. Som sjuksköterska till någon med lungskada/lungsjukdom ger hon tipset att fråga ”Hur många gånger har du missat behandlingen?” istället för ”Har du utfört behandlingen så som vi kom överens om?”. Man får ett mer ärligt svar då, enligt hennes egen erfarenhet.



Carla Duff

## Behandling av respiratoriska besvär hos patienter med och utan primär immunbrist

Av personerna med vanlig variabel immunbrist (CVID) drabbas ca 30 % av någon typ av lungsjukdom/lungskada. Ungefär 15 % drabbas av granulomatös interstitiell lungsjukdom (GLILD). Till skillnad från en ”vanlig” lungskada som orsakas av upprepade obehandlade infektioner,



Klaus Warnatz

orsakas GLILD av en dysreglering i immunsystemet.

Professor Klaus Warnatz från Centrum för kronisk immunbrist vid universitetet i Freiburg, Tyskland, berättade att behandling med immunglobulin förebygger lunginflammation. Trots detta är det vanligt att personer med t.ex. X-kromosombunden agammaglobulinemi (XLA) och CVID drabbas av bronkiektasier som håller igång en ond cirkel med ständigt återkommande besvär. Profylaktisk behandling med azitromycin (en typ av antibiotika som också har antiinflammatoriska egenskaper) kan vara ett sätt att förhindra att symtomen förvärras. Studier har gjorts på råttor för att se om inhalerbar immunglobulinbehandling skulle kunna visa någon märkbar effekt mot pneumokocker. IgG (immunglobulin G) visade sig ge ett bra skydd, medan IgA (immunglobulin A) eller en blandning av IgA och IgM (immunglobulin M) inte hade någon märkbar effekt. *forts.*

forts. Dr. John Hurst, professor i lungmedicin vid University College i London berättade under kongressen hur lungorna påverkas av lungskador när man inte har en antikroppsdefekt. Vi tar drygt 17 000 andetag per dag och med varje andetag andas vi in gifter och mikroorganismer i lungorna som vårt immunförsvar måste hantera för att skapa en balans och hålla oss friska. När man får problem i lungorna tenderar det ofta att leda till en nedåtgående spiral där lungorna blir mer och mer påverkade. Rökning är något som kan leda till lungskador och på senare tid har det blivit allt mer populärt med e-cigaretter. Eftersom det saknas kunskap om hur dessa påverkar på lång sikt är det fortfarande svårt att säga hur skadligt det är. Men då riskerna anses lägre jämfört med nikotincigaretter är de nog bäst lämpade för personer som försöker sluta röka.

Det som händer i lungorna när de skadas är att den egna uppsättningen av bakterier i lungorna kan ändras. Alla friska lungor har en viss typ och mängd av olika bakterier och när en lungskada uppstår kan följden bli att en viss typ av bakterie minskar eller ökar. Detta kan i vissa fall innebära att en odling från lungorna felaktigt kan visa negativt resultat mot bakterier. För att mäta lungfunktion finns det enkla tester att ta till, som t.ex. forcerad oscillationsteknik. Lungskador har man oftast som mest besvär av då man är aktiv och rör på sig. Därför talar John Hurst om att i vissa fall göra ett så kallat "cardio-pulmonary exercise test" som mäter lungfunktionen när man är i rörelse. Detta kan ibland ge en bättre bild av lungskadan och hur den ter sig. Han berättar även om andra typer av undersökningar man kan göra, men som inte alltid är nödvändiga. Ett exempel är hyperpolariserad magnetkameraundersökning av lungorna. Det kan ge en bra bild över hur skadan ser ut och har förändrats, men det är också ganska dyrt.

John Hurst underströk vikten av fysisk rörelse i samband med lungskador och lyfter fram andra behandlingsmetoder vid sidan av läkemedel. Som exempel föreslår han grupp-baserade aktiviteter i form av träning och utbildning några gånger i veckan då man även kan träffa andra i samma sits. ■

# Det här tar jag med mig från IPIIC-mötet

Text: Anna-Carin Norlin  
Foto: Arkivbild, PIO

Anna-Carin Norlin, överläkare vid Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge, deltog på den internationella primär immunbrist kongressen IPIIC, som hölls den 6–8 november 2019 i Madrid. Dr Norlin sammanfattar några axplock från mötet.

Under kongressen hölls bland annat en paneldiskussion runt ekonomiska aspekter och immunglobulinbehandling. Vem som står för läkemedelskostnaden i olika länder. Är det skattefinansierat, finansierat av försäkringsbolag eller privata donationer? Tankeväckande!

Immunglobulinbehandling är för personer med primär immunbrist en livskvalitetshöjande och i många fall en livsnödvändig behandling. Diskussioner fördes runt brist-situationen på detta läkemedel. Viktigt att immunglobulin ges på rätt indikationer.

Personer med variabel immunbrist (Common variable immunodeficiency, CVID) har en ökad risk för både autoimmuna och autoinflammatoriska tillstånd. Vid autoimmuna tillstånd är det adaptiva immunförsvaret involverat (B- och T-lymfocyter) och ibland kan autoantikroppar ses. Autoantikroppar är antikroppar riktade mot kroppens egna vävnader och celler istället för som förväntat mot bakterier, svamp och virus. Viktigt att komma ihåg är



Anna-Carin Norlin

att det förekommer att personer med CVID kan ha autoimmunitet utan att autoantikroppar detekteras i blodet. Vid autoinflammatoriska tillstånd är det medfödda immunförsvaret involverat. Cytokiner såsom IL-1 och TNF kan ge en inflammation. Cytokiner är proteiner som gör att immunförsvarsceller kan "kommunicera" med varandra. Det finns läkemedel som kan hämma överaktiva cytokiner och därmed dämpa en inflammationsreaktion.

Kronisk spontan urtikaria (kliande nässelutslag som varar mer än 6 veckor) kan vara ett delsymtom vid CVID. Om personen har urtikaria och samtidigt en ökad infektionsbenägenhet bör utredning av antikropps-nivåer övervägas, summerar dr Norlin. ■

Vi får en hel del frågor till PIO om kopplingen mellan trötthet och primär immunbrist. Därför bad vi Jenny Lingman Framme, överläkare vid barnkliniken på Hallands sjukhus i Halmstad, om hjälp att sammanfatta en studie som genomförts inom området.

# Trötthet

## hos personer med primära immunbrister

Text: Jenny Lingman Framme

Under år 2017 publicerade Joud Hajjar från Texas studien Increased incidence of fatigue in patients with primary immunodeficiency disorders. Här följer en sammanfattning av studien och mina reflektioner.

Trots att utvecklingen har gått framåt avseende diagnostik och behandling av immunbristsjukdomar lider många drabbade av nedsatt livskvalitet. Vid andra sjukdomar såsom olika former av cancer, hjärtsvikt och lungsjukdomar anses trötthet vara den faktor som har störst negativ inverkan på livskvalitet. Vid några av dessa tillstånd har ökad trötthet dessutom visats ha samband med sämre prognos för grundsjukdomen. Fastän många personer med immunbrist vittnar om en ökad trötthet har det saknats forskning inom området.

I den aktuella studien utgick man från data hämtad ifrån det amerikanska immunbristregistret (USID-NET) för att undersöka förekomst av trötthet hos personer med immunbristsjukdom, samt för att kartlägga andra faktorer som kan kopplas till trötthet.

Studien inkluderade 2366 personer med immunbrist, varav 430 personer (18 %) led av trötthet. Som jämförelse kan nämnas studier av den allmänna befolkningen i USA och England där trötthet rapporterats hos 6-7,5 % av deltagarna. Förekomsten

av trötthet var störst hos personer med olika former av antikroppsbrist (26 %) och i synnerhet hos dem med vanlig variabel immunbrist, CVID (30 %). Hos personer med andra former av immundefekt än antikroppsbrist var förekomsten av trötthet däremot inte högre än i den allmänna befolkningen.

Risken för trötthet kunde kopplas till ålder och BMI, där förekomst av trötthet ökade med stigande ålder och BMI. Däremot invercade inte valet av behandling (intravenöst eller subkutant immunglobulin) på risken att lida av trötthet.

När gruppen med antikroppsbrist och rapporterad trötthet jämfördes med gruppen antikroppsbrist utan trötthet sågs en klart ökad förekomst av depression. Dessutom hade de i ökad omfattning organskador till följd av sin immundefekt t.ex. lungskador som bronkiektasier, samt autoimmuna sjukdomar såsom reumatism och inflammatorisk tarm-sjukdom.

Eftersom studien baseras på befintliga registerdata bör man tolka resultaten med viss försiktighet och man kan inte dra några säkra slutsatser om orsaken till tröttheten. Författarna spekulerar dock i att tröttheten kan bero på ökad inflammation i kroppen, vilket kan stödjas av att personer med immunbrist som led av trötthet även hade inflammatoriska sjukdomar såsom reumatism och inflammatorisk tarmsjukdom i ökad omfattning. Även förhöjt BMI

som ett mått på fetma är kopplat till ökad inflammation. Registret har inte som huvudsakligt syfte att undersöka förekomst av trötthet och uppgifterna påverkas av den subjektiva bedömningen som respektive läkare har gjort vid mottagningsbesöket då läkaren matade in uppgifterna i registret. Detta gör studiens data något mindre tillförlitliga, men som författarna påpekar kanske studien av detta skäl har underskattat förekomsten av trötthet.

Likväl framkommer en hög förekomst av trötthet hos personer med antikroppsbrist, vilket talar för att det finns ett behov för vården att uppmärksamma detta symtom mera, kanske genom att strukturera fråga efter det, eller genom att använda standardiserade enkäter. Att behandla trötthet kan vara svårt, men ett sätt kan vara att söka efter och behandla påvisad inflammation. Detta skulle kunna leda till förbättrad kroppslig hälsa, men också förbättrad livskvalité. ■



# Familjeläger

(6)7-9 augusti



Trots nuvarande oro angående coronaviruset, covid-19, väljer PIO att fortsätta arbeta och planera verksamheten utifrån organisationens verksamhetsplan. Anpassningar i verksamheten görs efter de rekommendationer som kommer via myndigheter, allt efter hand. Information om förändringar lämnas via hemsidan, mejl och sociala medier.

## 20-årsjubileum!

Årets läger, för barn och ungdomar upp till 20 år som har primär immunbrist och deras familjer, är det 20:e i rad och precis som tidigare bor vi på Uskavigården vid sjön Usken utanför Nora. I år hoppas vi få möjlighet att erbjuda alla deltagande familjer en extra övernattningsplats efter önskemål

från familjer som reser långt. (Vi återkommer med besked senare under våren.)

Under årens lopp är det många familjer som har deltagit vid lägret och varje år görs nya bekanskap. Det finns mycket roligt att göra på lägret: paddla kanot, spela minigolf, fotboll och brännboll, pyssla, bada, leka, med mera. Det bjuds också på föreläsningar under helgen. Mer information om programmet kommer längre fram!

Ta chansen att träffa andra med erfarenhet av primär immunbrist. Kanske får du nya vänner för livet!

## Egna stugor

Vi har bokat stugor där det finns kylskåp, kök och egen toa/dusch. Det finns även platser med el för er som vill ta med husvagn. På hemsidan

[www.uskavi.se](http://www.uskavi.se) kan du läsa mer om lägergården och titta på bilder.

Inbjudan kommer att skickas ut i maj/juni och det kommer att finnas information och anmälningsformulär på PIOs hemsida.

För att delta på familjelägret måste alla i familjen vara medlemmar i PIO. Anmälan om familjemedlemskap gör du enklast på hemsidan [www.pio.nu](http://www.pio.nu) eller genom att ringa till PIO på telefon 019-673 21 24.

Lägret arrangeras av föräldrar med stöd från PIO-kontoret.

*Vi hälsar både gamla och nya deltagare varmt välkomna!*



# PIOs podd *Så sjukt*



## AVSNITT 1 "Man måste ju leva också" – Vad en immunbristsjukdom innebär, medicinskt och i vardagslivet

Birgitta, medlem i PIO, berättar hur immunbristen påverkar hennes liv. Professor Olov Ekwall intervjuas om vad primär immunbrist är och vad man ska tänka på för att må så bra som möjligt.



## AVSNITT 2 PIO 40 år – från förtvivlan till hopp med bättre möjligheter till diagnos och behandling

Maj-Lis Hellström blickar tillbaka 40 år och berättar om sitt liv och anledningen till varför hon startade patientföreningen PIO. Lisa, medlem i PIO, berättar om vägen fram till sin diagnos, medicinering och vad PIO betytt för henne. Professor Anders Fasth intervjuas om behandlingsalternativen för primära immunbristsjukdomar.



## AVSNITT 3 Hjälp! Jag har fått en kronisk sjukdom

Anita och Magdalena, mor och dotter, berättar om Magdalenas immunbristsjukdom, hur hennes och familjens liv påverkades när hon fick sin diagnos. Barnpsykolog Anna Norén intervjuas om hur man hanterar och accepterar en kronisk sjukdom.



## AVSNITT 4 Att välja framtid

I ett samtal mellan Emelie, som precis tagit studenten, och Amanda, som valt att plugga i Argentina, får vi ta del av hur sjukdomen har påverkat skolgång och karriärval. Vi får också veta mer om de anpassningar man har rätt till i skolan.



## AVSNITT 5 Primär immunbrist – mer än infektioner. Kopplingen mellan PI och autoimmunitet

Många med primär immunbrist drabbas också av autoimmunitet - när immunförsvaret börjar attackera kroppens egna celler. Vi möter professor Vanda Friman som forskar om kopplingen mellan primär immunbrist och autoimmunitet. Vi får också lyssna på Ludvig som har haft CVID sedan tonåren och som även drabbats av autoimmun sjukdom.



## EXTRAINSATT - AVSNITT II Primär immunbrist och covid-19

Alla podd-avsnitt avslutas med frågelådan "Anders Fasth svarar och förklarar". Kontakta gärna PIO med önskemål på poddens innehåll och med frågor till professor Anders Fasth via mejl sasjukt@pio.nu. Du hittar podden på PIOs hemsida eller sök efter "Så sjukt" i SoundCloud, Podtail, Acast, Podcaster eller YouTube. Programledare: Micha Arlt (avsnitt 1-9), Lucette Rådström (från avsnitt 10). Producent: Estrid Bengtsdotter. Podden är ett samarbetsprojekt mellan PIO och CSL Behring.



## AVSNITT 6 Träning! Hur funkar det för personer med primär immunbrist?

Ellinor pratar med överläkare Lars Ljungström om hur det är att ha primär immunbrist och träna. När hon tränar mindre känner hon sig ofta hängig och blir lättare sjuk. Vi får också lyssna på fysioterapeut Johan Kumblad som reder ut vad som egentligen menas med träning och hur immunförsvaret påverkas.



## AVSNITT 7 När man inte är kompis med sin sjukdom och medicinering

Caroline berättar om tiden det kan ta att acceptera sin diagnos och hur det kan påverka behandlingen. I det här avsnittet pratar vi med sjuksköterskan Ramona Fust om det som läkarna brukar kalla för följsamhet. Vi får också lära oss mer om immunglobuliner.



## AVSNITT 8 Forskning och behandlingsmöjligheter inom området primär immunbrist

Vi reser till Strömstad och hör svenska och internationella experter inom primär immunbrist sia om framtiden. Vad säger den senaste forskningen? Vilka behandlingsmetoder har störst potential? Och har det skett något forskningsgenombrott som faktiskt gör att fler primära immunbrister kan botas i framtiden?



## AVSNITT 9 Föräldraskap och primär immunbrist

Familjedagarna på Uskavigården är uppskattade, här träffas föräldrar och barn för att delta vid aktiviteter, lyssna på föreläsningar och kanske framför allt umgås och utbyta erfarenheter. Vi pratar föräldraskap med Cecilia och Lars som är föräldrar till en kille och en tjej som båda har primär immunbrist. Kurator, medicine doktor Caisa Lindström berättar om sin forskning om föräldrar till kroniskt sjuka barn.



## AVSNITT 10 Familj, kärlek och primär immunbrist

Efter en uppväxt fylld av sjukhusvistelser, infektioner och blödningar fick Erik Ståhl vid 18 års ålder till sist rätt diagnos. I detta avsnitt berättar Erik om hur han vågade satsa på kärlek och familj trots att han själv har en allvarlig primär immunbristsjukdom.

Fler podd-avsnitt under inspelning! Håll dig uppdaterad på pio.nu

Till PIO får vi just nu många frågor som handlar om coronaviruset, covid-19. Vi får också många frågor på individnivå där man önskar råd för hur man ska agera i olika situationer. Eftersom det finns många olika primära immunbrister som påverkar immunförsvaret på olika sätt är det svårt för PIO att besvara dessa frågor. Nedan har vi sammanställt en lista med länkar där du kan ta del av information om coronaviruset, covid-19.

# Covid-19

## PIOs hemsida:

[www.pio.nu/category/covid19/](http://www.pio.nu/category/covid19/)



## IPOPI - International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies:

[www.ipopi.org/](http://www.ipopi.org/)

## 1177, Vårdguiden:

[www.1177.se/sjukdomar--besvar/infektioner/ovanliga-infektioner/covid-19-coronavirus/](http://www.1177.se/sjukdomar--besvar/infektioner/ovanliga-infektioner/covid-19-coronavirus/)



## Folkhälsomyndigheten:

[www.folkhalsomyndigheten.se/smittskydd-beredskap/utbrott/aktuella-utbrott/covid-19/](http://www.folkhalsomyndigheten.se/smittskydd-beredskap/utbrott/aktuella-utbrott/covid-19/)

## Krisinformation.se:

[www.krisinformation.se/](http://www.krisinformation.se/)



## Regeringskansliet:

[www.regeringen.se/regeringens-politik/regeringens-arbete-med-anledning-av-nya-coronaviruset/](http://www.regeringen.se/regeringens-politik/regeringens-arbete-med-anledning-av-nya-coronaviruset/)

## UD, Utrikesdepartementet:

[www.regeringen.se/sveriges-regering/utrikesdepartementet/](http://www.regeringen.se/sveriges-regering/utrikesdepartementet/)



## Försäkringskassan:

[www.forsakringskassan.se/privatpers/coronaviruset-det-har-galler](http://www.forsakringskassan.se/privatpers/coronaviruset-det-har-galler)

## Hallå konsument:

[www.hallakonsument.se/tips-for-olika-kop/kopa-tjanster/resor/allman-information-om-coronaviruset/](http://www.hallakonsument.se/tips-for-olika-kop/kopa-tjanster/resor/allman-information-om-coronaviruset/)

## ECDC, European Centre for Disease Prevention and Control:

[www.ecdc.europa.eu/en/coronavirus](http://www.ecdc.europa.eu/en/coronavirus)



## EU-kommissionen:

[https://ec.europa.eu/info/live-work-travel-eu/health/coronavirus-response\\_sv](https://ec.europa.eu/info/live-work-travel-eu/health/coronavirus-response_sv)

## WHO, World Health Organization:

[www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019](http://www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019)

*Bilder är från PIOs informationsfilm som i nuläget (18 mars) har visats för över 19.500 personer via Facebook. Tack för att ni har hjälpt till att dela!*

CSL Behring



**Världsledande utveckling**  
av plasmaproteinläkemedel för  
allvarliga och sällsynta sjukdomar.

B-POST PORTO BETALT

PIO, Mellringevägen 120 B, 703 53 Örebro

www.pio.nu - info@pio.nu

PlusGiro 431 00 03 - I, Bankgiro 5159-3382

# SO CONNECT+

## En bärbar infusionspump för subkutan infusionsbehandling\*

- ♥ **ANVÄNDARVÄNLIG**  
Intuitiv design för smidig hantering
- ♥ **FLEXIBEL**  
3-i-1, en pump till tre sprutstorlekar
- ♥ **SMART TEKNOLOGI**  
Touchscreen och bluetooth\*\*

För mer information:  
[info@infucare.se](mailto:info@infucare.se)  
08-601 24 40

**nordic**  
**INFUCARE**

www.infucare.com

\* Se bruksanvisning för pumpens användningsområde och kontraindikation. \*\* Klinisk data kan exporteras, se bruksanvisning för detaljer.