

PIObladet

Nytt från Primär immunbristorganisationen

Nr 2 2018



JAG GÅR FÖR

**PRIMÄR
IMMUNBRIST**

**Världsimmun-
bristveckan
och kampanjen
#GoZebra**
sid 20

**PIOs medlemsenkät
- en sammanfattning**
sid 16

**HAE - Hereditärt
angioödem**
sid 18

**PIOs jubileums-
årsmöte 16-18 mars
på hotell Scandic Ariadne i
Stockholm**

sid 3-15

»Hade mormor rätt när hon sa att man blev sjuk om man inte tog på sig mössan? Ja, hon hade nästan rätt i alla fall.« sid 15



Innehåll

- I Hänt sen sist**
- 3 PIO-engagemang hyllades**
- 4-6 40 år av engagemang**
PIOs jubileumsårsmöte
- 7 Medlemsberättelse**
Johanna Thörnesson
- 8-9 Multiomik:** nya sätt att hitta
och förstå orsaker till primära
immunbristsjukdomar
- 10-11 Primär immunbrist**
– tillbakablickar, framsteg och
engagemang
- 12-13 Medlemsberättelser**
Freddy Godden och
Märta Almegård

- 15 Vad primär immunbrist kan
medföra och varför**
- 16-17 PIO - ett stöd i en svår situation**
Sammanfattning av medlemsenkät
- 18 HAE – Hereditärt angioödem**
- 19 Internationella Sällsynta Dagen**
- 20 Världsimmunbristveckan**
Kampanjen #GoZebra
Dataskyddsförordningen, GDPR

Annonsörer

- 2, 17** NordicInfu Care
14 CSL Behring
Omsl. Shire
Omsl. Steripolar

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 Monfors omvaldes till PIOs ordförande under jubileumsårsmötet i Stockholm. Foto: U Å Jondelius

ISSN 1103-6249

Redaktör

Ann-Sofie Isaksson Nordmark
Sävestnäs 211, 961 93 BODEN
E-postadress: ann-sofie.isaksson@pio.nu

Annonsering

Se pris och mått: www.pio.nu
E-postadress: ulrika.jondelius@pio.nu

PIObladets samrådsgrupp

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

Gästmedarbetare 2018

Anna-Lena Lagerkvist, specialistsjukgymnast, med dr,
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

PIObladet är utgiven av

Primär immunbristorganisationen, www.pio.nu

Tryck

Trio Tryck, Örebro

Hänt se'n sist...



Maria Monfors, ordförande

PIO 40 år

Vid PIOs 40-årsjubileum som hölls i Stockholm kom det verkligen fram att det har hänt mycket under de här åren som vi kan vara stolta över. PIO har gjort en fantastisk resa fylld av engagemang, uthållighet och vilja att göra skillnad.

När Maj-Lis Hellström startade PIO för 40 år sedan fanns ingen information för lekmän så det togs genast fram av föreningen. Eftersom kännedomen och kunskapen om primär immunbrist då var mycket liten anordnade Maj-Lis informationsmöten och uppsökande verksamhet runt om i Sverige. Maj-Lis var även med och startade upp föreningar i Norden och den internationella patientorganisationen IPOPI.

Det viktiga arbetet med information fortgår än i dag och PIOs informationsmaterial är mycket uppskattat. PIO anordnar familjeläger, utbildningsdagar, medlemsträffar och årsmöten som genom åren förlagts på olika orter runt om i Sverige. Många tar del av PIOs information på hemsidan och via sociala medier. På Facebook finns nu även ett slutet forum där medlemmar får råd och stöd av varandra. PIO informerar vid mässor och möten samt deltar i den globala informationssatsningen under Världsimmunbristveckan. Genom åren har PIO och immunbrist ofta uppmärksammats i media, senast under årets Världsimmunbristvecka.

PIO har sedan 1978 varit en röst gentemot myndigheter och beslutsfattare i Sverige och EU. PIO har bland annat arbetat med påverkansarbete för inrättande av professurer och läkartjänster, behandlingsriktlinjer, kvalitetsregister och nyföddhetsscreening. När ett antal medlemmar under 90-talet drabbades av hepatit C via sin immunglobulinbehandling drev PIO frågan om ersättning.

Stöd i skolan, på arbetsplatsen, antibiotikaresistens och rätten till försörjning och försäkringar är också viktiga frågor för medlemmarna som PIO driver.

PIO samlar in pengar till forskningen och en gång per år delas ett bidrag ut från PIOs forskningsfond. Många olika forskningsprojekt har fått stöd från PIO under dessa 40 år.

I den medlemsenkät som genomfördes under hösten 2017 framgår att de flesta medlemmarna är nöjda med sitt medlemskap, se sid 16. PIObladet är det som medlemmarna skattar högst. PIO deltar vid nationella och internationella möten för att kunna rapportera om det senaste inom immunbristområdet i PIObladet.

Kontinuiteten i PIO är imponerande. Varje år i 40 år har alla nummer av PIObladet levererats och det har funnits kandidater till en styrelse och medlemmar har samlats för årsmöte. Verksamheten med bokslut, redovisningar, deadlines, årsmöten har skötts utan anmärkningar. Sedan många år har PIO ett bemannat kontor och det finns fem stycken länsavdelningar.

En bidragande orsak till PIOs framgångsrika arbete är det goda samarbete PIO har med läkare och sjuksköterskor samt läkemedels- och hjälpmedelsbolagen. Något vi är mycket tacksamma över.

Medlemsenkäten visar att PIO har betytt mycket för många medlemmar. Det är också många som har betytt mycket för PIO och för barn och vuxna med primär immunbrist. Utan alla eldsjäalars engagemang, noggrannhet, envishet och kunskap hade vi inte varit där vi är idag. Några av de som betytt extra mycket hyllades under jubileumsmiddagen, läs mer på sidan 3.

Tänk vad mycket man får ta del av genom att vara medlem i PIO. Ett stort varmt tack till alla medlemmar och andra eldsjälur för att ni bidragit till PIOs viktiga arbete under 40 år! Jag vill också passa på att tacka för alla gåvor som vi fått till verksamheten och till PIOs forskningsfond i år och under 2017. Hjärtligt tack!

Jag önskar er trevlig läsning!

Varma hälsningar
Maria Monfors
Ordförande



Har du flyttat eller fått ny e-postadress?
Kontakta PIO på e-post info@pio.nu eller telefon 019-673 21 24



Låt oss visa vägen till behandling i hemmet

Neria™

Neria™ Guard

Neria™ Soft

Soft Glide®

Vårt team på Nordic Infucare har en bred erfarenhet av alla olika aspekter kring subkutan* behandling i hemmet. Det gör att vi kan erbjuda en unik kombination av medicinteknisk utrustning och kunskap inom immunbrist-behandling för både vuxna och barn. Med hjälp av våra produkter kan du få en trygg, säker och enkel behandling i hemmet.

* i underhuds fettet



Kontakta din läkare eller sjuksköterska för information om våra produkter.

nordic
INFUCARE

NordicInfu Care AB • Box 1225 • 131 28 Nacka strand • 08-601 24 40 • www.infucare.com

PIO-engagemang hyllades

Under PIOs jubileumsårsmöte hedrades fem personer som genom sin medverkan i PIOs styrelse och forskningsrådet under många år har betytt mycket för organisationen.

Utan deras engagemang hade PIO inte varit den organisation den är idag. Dessa fem var Maj-Lis Hellström, Anders Fasth, Lennart Hammarström, Janne Björkander och Anneli Larsson. Utöver sitt engagemang i PIO har Anders Fasth, Lennart Hammarström och Janne Björkander i sina yrkesroller också i hög grad bidragit till att förbättra livet för personer med primär immunbrist. Läs mer i övriga referat från årsmötet.

Under jubileumsmiddagen höll Maria Monfors, PIOs ordförande och Anneli Larsson, verksamhetsansvarig i PIO hjärtliga tacktal till Maj-Lis Hellström, Lennart Hammarström, Janne Björkander och Anders Fasth. En vacker träzebra designad av den danske designern Kay Bojesen delades ut eftersom zebran är en symbol för ovanliga sjukdomar som även används i PIOs verksamhet. PIO fick dessa zebbor som en gåva från det danska företaget när de hörde hur zebborna skulle överlämnas.



Anders Fasth, Maj-Lis Hellström, Anneli Larsson, Lennart Hammarström och Janne Björkander hedrades med tacktal och zebbor i samband med jubileumsmiddagen.

Anders Fasth tilldelades också ett diplom samt hedersmedlemskap i PIO. Har man varit med i styrelsen längst av alla ska man givetvis vara hedersmedlem. PIO har nu två hedersmedlemmar. För 10 år sedan, i samband med PIOs 30-årsjubileum, tilldelades PIOs grundare Maj-Lis Hellström hedersmedlemskap.

Maria Monfors avslutade talen med att vända sig till en överraskad och rörd Anneli Larsson som styrelsen utan hennes vetskap beslutat också skulle hedras med en zebra för sitt engagerade arbete inom organisationen i drygt 20 år.

Under den trevliga jubileumsmiddagen gratulerade Knut Vedal, som representerade den norska patientföreningen, PIO till sina 40 år med att överlämna en vacker blombukett till PIOs ordförande Maria Monfors.



Maria Monfors och Knut Vedal.



Design Kay Bojesen Denmark.



Jubileumsmiddag på hotell Ariadne.

Års- och medlemsmöte 16–18 mars i Stockholm

40 år av engagemang

Text: Lisa Wallin

Foto: Ulrika Å Jondelius

Helgen 16 till 18 mars bjöd på en tidsresa från PIOs barndom till nuläge och framtid. Intensiva och intressanta dagar som varvades med matnyttiga föreläsningar och personliga medlemsberättelser.

I år hölls PIOs års- och medlemsmöte i Stockholm, med högtidlig inramning för att fira organisationens 40-årsjubileum. Hotell Scandic Ariadne huserade tillresta medlemmar, konferenslokal och var också platsen för våra trevliga gemensamma måltider. Fredagens program startade i hotellets skybar med mingel och tilltugg. Därefter samlades alla deltagare i PIOs konferenslokal där ordförande Maria Monfors inledde kvällen med att hälsa alla varmt välkomna. Maria presenterade vidare kontorets anställda och de personer som sitter i styrelsen innan hon överlämnade ordet till Lennart Hammarström, professor i immunologi.

Nyfikenhet och genetisk screening

Under rubriken 'Framtid och forskning' berättade Lennart på ett enkelt och medryckande sätt om den immunologiska forskning han och hans team jobbar med. Och om sitt intresse för just primära immunbristsjukdomar som gör att han nu som glad pensionär inte kan sluta jobba. Lennart summerar själv sitt engagemang med orden; "det är när det är svårt, som det också blir riktigt intressant". Och det är sannerligen en intressant brytpunkt de befinner sig i nu. Utvecklingen går snabbt framåt och möjligheterna blir fler när man nu i större utsträckning går mot helgenomsekvensering (där man kartlägger hela arvsmassan för att hitta förklaringen till varför immunförsvaret inte fungerar). Lennart ger ett exempel där han beskriver CVID-diagnosen som

en svart låda – a black box – fylld med flera olika diagnoser. Med framtidens teknik kommer man att plocka upp en efter en ur denna svarta låda vartefter man hittar defekt funktion. Nu jobbar man efter modellen Multiomik, dvs ett mer övergripande synsätt där man inte bara tittar på genetik utan även exempelvis epigenetik och metagenomik. Möjligheterna till förbättrad vård i framtiden är stor. Idag justeras behandlingen hos 50 % av de patienter som gjort en helgenomsekvensering eftersom man då vet vad som är fel. Lennart avslutar hoppfullt sin föreläsning med att citera Churchill:

"We shall fight on the beaches, we shall fight on the landing grounds, we shall fight in the fields and in the streets, we shall fight in the hills; we shall never surrender."

Personligt bidrag för att föra forskningen framåt

Först ut att ge sin medlemsberättelse var Johanna Thörnesson från Stockholm. Johanna berättade om sin situation, att vara en av två i Sverige med den ovanliga immunbristsjukdomen WHIM-syndromet. Hennes resa från att känna sig ensam och isolerad, till att få kontakt med en WHIM-grupp via internet och plötsligt lära känna personer jorden runt med samma sjukdom. Kontakter som ledde henne vidare till en pilotstudie i USA som hon sedan också valde att delta i. En treårig dubbelblind studie (varken försöksperson eller forskare känner till vem som får den ena eller andra behandlingen) med 19 patienter som pågår just nu, där forskarna efter halva tiden byter behandling för att utvärdera en ny typ av medicin. Studien medför resor till USA var fjärde månad för provtagningar och uthämtning av medicin fram till nästa besök. Johannas anledning till att delta i studien är möjligheten att bidra till mer kunskap och för att stödja forskningen.



PIOs ordförande Maria Monfors.

Festlig jubileumsmiddag

Fredagens sista programpunkt var också en riktig höjdpunkt. Jubileumsmiddagen bjöd på tre rätter och ett fint tillfälle att lyfta och hylla fem eldsjälarna som betytt mycket för PIO och alla dess medlemmar. Med känslosamma tal och tacktal hyllades Anders Fasth, Janne Björkander, Lennart Hammarström, Maj-Lis Hellström och Anneli Larsson. Som en passande gåva till de fem, delades det ut vackra träzebror från Kay Bojesen Danmark.

Tillbakablickar och framtidsspaningar

Lördagens program började med historiska tillbakablickar av såväl styrelsen som Maj-Lis Hellström, Anders Fasth, Ann Gardulf och Janne Björkander. Maj-Lis tog oss tillbaka till 1978 och starten av PIO, som från början hette Immunbristpatienternas förening. Därefter följde en tidsresa framåt med ett persongalleri av betydelse för PI och viktiga milstolpar. Anders Fasth, professor i pediatrik immunologi, fortsatte genom att tala om sina 40 år i yrket som doktor för

barn med immunbrist. Han berörde de stora skillnaderna som rådde i vården förr och hur det ser ut idag. Anders berättade också om sitt engagerade arbete kring att ta med sig ny kunskap om benmärgstransplantationer från London och bygga upp verksamhet för detta i Sverige och senare även i Costa Rica.

Ann Gardulf, docent i omvårdnad och klinisk lektor i immunologiska sjukdomar, tog därefter vid och talade utifrån sina 30 år i arbetet. Om när hon var med och bildade en behandlingsklinik i Huddinge tillsammans med läkaren Rolf Gustafson. En tid som var en fantastisk upplevelse, detta att få vara med om ett paradigmskifte genom införandet av subkutana infusioner som möjliggjorde behandling i hemmet. En behandling som dessutom hade mycket färre komplikationer och biverkningar. Ett engagerat arbete som lett vidare till bland annat ett forskningsbidrag från PIO, grundandet av sjuksköterskornas svenska och internationella intresseföreningar för primär immunbrist, SISSI och INGID, en studie om att leva med primär immunbrist (ALPI-studien) och skapandet av en universitetskurs om primär och sekundär immunbrist.

Janne Björkander, professor i allergologi, talade om den tyngsta upplevelsen under sitt arbetsliv när han gjorde den fasansfulla upptäckten att 12 immunbristpatienter hade blivit smittade av Hepatit C genom immunglobulinbehandling. Behandlingen avbröts direkt men maktlösheten blev stor när det senare visade sig att det tog ett år att stoppa försäljningen av läkemedlet i Sverige. En läkemedels-skandal där många patienter blev smittade i onödan.

Två framtidsspaningar

Susanne Hansen, ordförande i SISSI och sjuksköterska på Immunbristenheten i Huddinge tog vid i raden av intressanta föredrag. Vi fick ta del av SISSIs verksamhetsplan och fick kännedom om att det finns framtagna riktlinjer för behandling på hemsidan sissi.nu. Målet för SISSI är att fortsätta arbeta med riktlinjerna och ta med fler kapitel för exempelvis IVIG-behandling, följsamhet och biverkningar. Men även att jobba vidare med nätverket, sprida nyheter om nya behandlingsmetoder, nya läkemedel och hjälpmedel.

Ordföranden i läkarnas svenska intresseförening för primär immunbrist, SLIPI och överläkare på Barn- och ungdomssjukhuset i Skåne, Nicholas Brodzki, gjorde först en kort tillbakablick till 1999 och det första SLIPI-mötet då föreningen bildades. Därefter har föreningen hållit möte vartannat år med allt fler deltagare varje gång. En av de viktigaste frågorna för SLIPI har varit arbetet med riktlinjerna, som har utvecklats vid varje möte. Den närmaste framtiden har SLIPI sitt fokus på implementering av SCID i den neonatala screeningen (PKU-prov) som tas på alla nyfödda. Förhandsbeskedet är positivt för att screening ska införas i Sverige, förhoppningsvis redan till hösten. Andra ämnen som SLIPI arbetar med är att komplettera riktlinjerna med ett lab-kapitel (exempelvis vilka mätmetoder som finns och vilka tester som ska tas), PIDcare samt att fortsätta hålla kurser i primär immunbrist för ST-läkare.

Vidareutveckling av PIDcare och Häsodagboken 2.0

Susanne Hansen berättade om PIDcare och utvecklingsarbetet som görs



SISSIs ordförande Susanne Hansen (i bakgrunden syns även SLIPIs ordförande Nicholas Brodzki).

med Häsodagboken. PIDcares syfte är att samla uppgifter för att bygga ett nationellt kvalitetsregister – dvs. samla mätvärden för att kvalitetssäkra vården nationellt och på klinik-nivå samt ge underlag för forskning och statistik. Idag är cirka 2200 personer med immunbrist anslutna och det växer med ca 100 personer/kvartal.

Häsodagboken kommer snart med en rad nyheter och förbättringar, bland annat en ny förstasida med snabbfrågor, möjlighet att registrera egna symptom, RAND36 (en hälsoenkät), tillägg av mät punkt för trötthet och påminnelsefunktion.

Lördagseftermiddag med årsmöte och ABBA-museet

Efter lunch började årsmötesförhandlingarna där bland annat Maria Monfors fick förnyat förtroende som ordförande. Därefter var det dags för bussresa till ABBA-museet för guidad tur i utställningen innan bussresa tillbaka till hotellet och gemensam middag.

Ny i styrelsen!



Magdalena Dörögrip



Jennie Sefton



Lisa Wallin

PIOs styrelse 2018

Maria Monfors, ordförande
Anita Dörögrip, vice ordförande
Ludvig Anderberg, ledamot
Anders Fasth, ledamot
Freddy Godden, ledamot
Magdalena Dörögrip, suppleant
Jennie Sefton, suppleant
Sandie Stegenberg, suppleant
Lisa Wallin, suppleant
Linda Zakrisson, suppleant



PIO Smålands ordf. Anette Andersson diskuterar under en gruppövning.

Söndagens program

Anna-Carin Norlin, överläkare, inledde söndagen med att prata om vad primär immunbrist kan medföra och varför. Om hur alla olika symptom påverkar vardagen, vilken skillnad det är på förkylning och influensa och

hur allvarligt det kan vara med lunginflammation.

Därefter tog Freddy Godden vid och talade om sitt liv. Hur han genom många prövningar, olika behandlingar, en hel del ilska och därefter egen insikt och målmedvetenhet kommit till den punkt där han befinner sig idag. Trygg och stark, på egna ben som egen företagare med målet att sprida kännedom om primär immunbrist. För oss i publiken var det en inspirerande medlemsberättelse om att inte ge upp och att hitta sin egen väg.

Karin Berger och Camilla Ottosson pratade om kostens och tarmfloras betydelse för immunförsvaret. Camilla, medlem i PIO inledde passet med en lärorik föreläsning om makro- och mikronäringsämnen och vikten av att upprätthålla god näringsstatus. Med fördjupningar i de vitaminer och mineraler som vid brister påverkar immunförsvaret negativt. Karin, som är docent i nutrition, fortsatte med en fördjupning om vikten av god tarmflora. Exempelvis att varje människas tarmflora består av ca 1,5–2 kg bakterier och andra mikroorganismer! En väl fungerande tarmflora gör exempelvis att vi får en aktivering av immunförsvaret, ett bättre upptag av näringsämnen och minskat spelutrymme för skadliga bakterier. Tips som främjar tarmfloran är att äta en medelhavsdiet och satsa på mat med mycket färg och fibrer, samt komplettera med mycket bär och frukt.

Märta Almegård var sist ut att dela sin historia. En stark medlemsberättelse om hur hennes fokus på frihet, helhet

och medvetenhet hjälpt henne framåt. Hennes uppväxt präglades av många sjukdomsperioder och en kropp som helt enkelt inte fungerade. Hon kom till slut via Infektionskliniken in på behandling med immunglobulin men saknade fortfarande balans. Hon gick då vidare med att söka svar i sig själv genom att jobba med yoga och meditation samt att hon valde att testa en mer strikt diet utan gluten, rött kött och socker. Efter en tid kunde hon märka klara förbättringar, att hennes kropp fick chans att återhämta sig och byggde sig allt starkare. Idag står hon utan immunglobulinbehandling, och trots att hon fortfarande lättare drabbas av infektioner än andra har hon nu bättre kunskap för att ta hand om sig själv de gånger hon blir sämre. Hennes verktyg är att med hjälp av hoppfullhet, ödmjukhet och acceptans hitta sin nivå och ha ett kärleksfullt sätt att prata med sig själv.

Summering av helgens program

Som förstagångsdeltagare på PIOs årsmöten kan jag konstatera att jag valde ett bra tillfälle. Trots att jag varit medlem sedan 2011 har jag inte haft tillfälle att delta förrän nu. Och detta gav mersmak. Jag är berörd av det engagemang och kunskapsutbyte som alla deltagare bidragit med, och tacksam att få ta del av de återblickar och framtidsspaningar som alla PIOs eldsjälär berättat om. Därför avslutar jag min återberättelse genom att framföra ett stort tack! ■

Tack till alla föreläsare och medlemmar samt utställarna CSL Behring, NordicInfu Care, Octapharma, Shire, Steripolar och TP Medical.



Mötespresidiet under årsmötesförhandlingarna. Anita Dörögrip, Janne Björkander och Maria Monfors.

MEDLEMSBERÄTTELSE

Johanna Thörnesson

Text: Freddy Godden
Foto: Ulrika Å Jondelius



Johanna Thörnesson.

En av deltagarna på PIOs 40-årsjubileum som delade med sig av sin berättelse var Johanna Thörnesson.

Johanna är snart 39 år och har diagnosen WHIM, som står för Warts Hypogammaglobulinemia Infections och Myelokatexis. Hon beskriver WHIM som en kombination av saknad av produktion av neutrofila vita blodkroppar (som behandlas med G-CSF, som ökar produktionen av vita blodkroppar), flera typer av antikroppsbrist så som IgG-, IgA-

och IgM-brist (detta behandlas med immunglobulin), hög infektionskänslighet och särskild känslighet för alla typer av vårtvirus. Johanna påbörjade immunglobulinbehandling när hon var 19 år och fick diagnosen WHIM år 2004. WHIM är en sällsynt sjukdom som endast ett hundratal personer i världen har.

År 2014 blev Johanna kontaktad av en kvinna från Australien som hade hittat henne via ett internationellt register. Hon hade startat en Facebookgrupp för WHIM, och det var där Johanna fick information första gången om att det hade påbörjats en ny forskning om WHIM i USA. Johanna blev kontaktad av en forskningsläkare, men det tog ett par år till innan hon fick upp intresset för att delta i forskningen.

I december 2016 bestämde sig Johanna för att delta i forskningen. Det är en blindstudie på 3 år där deltagarna tar en av två preparat, G-CSF (Neupogen®) eller plerixafor (Mozobil®), det sistnämnda är den alternativa medicinen som studien baseras på. Då det är en blindstudie vet varken deltagare eller forskare vilken medicin deltagarna får. I just den här studien

så byter deltagarna preparat efter halva tiden.

Orsaken till att Johanna ville vara med i studien var för att hon vill bidra så mycket som möjligt för att forskningen ska komma framåt, speciellt då det finns så få personer i världen med WHIM och även på grund av att hennes dotter har sjukdomen. Johanna hoppas att hennes deltagande och resultatet från studien kommer att hjälpa många personer med WHIM.

Studien medför vissa utmaningar. Den görs i Washington vilket innebär att Johanna måste resa dit 3–4 gånger per år under tiden som studien görs. Hon flyger till Washington för att hämta hem preparaten. Turligt nog kan hon ta prover här hemma och skicka svaren via mail.

Att lyssna på Johanna var mycket givande. Hatten av för henne, för att hon tar sig an denna studie som

»Hatten av för henne, för att hon tar sig an denna studie som kan påverka till det bättre!«

kan påverka till det bättre! Johanna inspirerar, alla kan bidra med något för att göra en sällsynt sjuk-

dom lättare att hantera och leva med. ■



www.pio.nu

Aktuell information, råd, tips, bra länkar, kontaktuppgifter, möjlighet att beställa informationsmaterial, gåvobrev, bli medlem, läsa PIObladet, handla i zebra-butiken, länkar till sociala medier m.m.

Multiomik:

nya sätt att hitta och förstå orsaker till primära immunbristsjukdomar

Text: Camilla Ottosson
Foto: Ulrika Å Jondelius



Professor Lennart Hammarström.

Referat från professor Lennart Hammarströms föreläsning vid PIOs jubileumsmöte i Stockholm den 16 mars 2018.

Professor Lennart Hammarström berättade om hur man i hans forskningsgrupp försöker förstå orsaker till primära immunbrister genom att kombinera flera olika nya analys-tekniker inom biologi och medicin. Med hjälp av så kallad multiomik, avancerad datorteknik och datorbaserade modeller försöker man tolka stora mängder biologiska data som rör DNA, RNA och proteiner. Genom att studera dessa tre områden på en gång vill forskarna få ett helhetsperspektiv, kunna se samband och dra slutsatser som man annars skulle missa om man bara analyserade ett område i taget. De vill även studera vilken effekt omvärldsfaktorer kan ha på gener, proteiner och uppkomsten av sjukdomar.

I professor Hammarströms forskning används multiomik i form av en kombinerad analys av epigenomik, transkriptomik, proteomik, funktionella analyser och metagenomik. Dessa omik-begrepp förklaras kortfattat på nästa sida.

Informationsflödet från DNA till proteiner

I det så kallade HUGO-projektet, kartläggningen av människans arvs-massa, under perioden 1990–2003

lyckades forskningsgruppen bestämma nästan varje enskild bokstav i människans DNA. Man lyckades också kartlägga vilka gener som finns, på vilka kromosomer de sitter, och hur många gener vi har. Man insåg så småningom att bara ungefär 1 procent av allt mänskligt DNA är gener som kodar för proteiner. Vad har då de resterande 99 procenten av DNA:t för funktion? Först trodde forskarna att detta icke-kodande DNA var nonsens-DNA, som inte gjorde någon nytta. Nu förstår man att det icke-kodande DNA:t är viktigt eftersom det reglerar när det kodande DNA:t (generna) ska användas.

Om man får mutationer (förändringar i DNA-sekvensen) i någon av våra gener får det en direkt effekt på det protein som genen kodar för. En mutation kan vara att någon av nukleotiderna A, T, C eller G i DNA-sekvensen byts ut. Det kan innebära att en eller flera byggstenar, aminosyror, i det protein som ska produceras byts ut. Om man byter ut aminosyror i proteiner förändrar man ofta proteinernas egenskaper och det kan göra att de inte längre fungerar som de ska göra. Mutationer kan också vara stoppmutationer inne i gener som gör att avläsningen av genen avbryts så man inte får med all information och inte kan göra ett fullständigt protein. Om proteinerna blir för korta kan deras funktion också försvinna. Mutationer i det icke-kodande DNA:t runt generna

kan påverka vilka gener som är aktiva och hur mycket generna uttrycks och kan därför också påverka vår hälsa.

Tidigare trodde man att det bara fanns monogena sjukdomar, dvs att en sjukdom orsakades av en mutation i en specifik gen. Nu förstår man att mutationer i flera olika gener kan samverka och ge upphov till en viss sjukdomsbild.

Immunbrister orsakade av defekter som påverkar den sena utvecklingen av B-celler

Flera immunbrister som CVID, IgA-brist och IgG-subklassbrist orsakas av defekter som påverkar B-celler sent i deras utvecklingsprocess från omogna B-celler till mogna B-celler.

CVID förekommer hos cirka 1/20 000 till 1/30 000 individer. Sjukdomen kännetecknas av låga nivåer av IgA och IgG medan IgM-nivåerna kan variera mellan låga till normala. Personer med CVID har upprepade infektioner i slemhinnorna i luftvägarna och magtarmkanalen och överrepresentation av olika autoimmuna sjukdomar. Lennart Hammarström liknade CVID vid en svart låda när det gäller kunskapen om vad som orsakar sjukdomen. CVID har studerats i den iranska befolkningen och hos iranier har man hittat mutationer i 50 olika gener som troligen kan orsaka CVID. När man har letat efter mutationer i dessa gener hos svenskar

med CVID har man hittat dem hos 20-30 %. Man kan ha nytta av att göra familjeutredningar och även sekvensera DNA hos släktingar till personer med CVID.

Selektiv IgA-brist (man har bara brist på IgA) är den vanligaste immunbristen i västvärlden, men frekvensen skiljer sig åt mellan olika länder. I Sverige har 1/600 individer IgA-brist medan det i Saudiarabien är 1/143 personer. Totalt har cirka 15 000 personer IgA-brist i Sverige. Man har sett kopplingar mellan IgA-brist och en rad autoimmuna sjukdomar, däribland Graves sjukdom, systemisk lupus erythematosus (SLE), diabetes typ 1, celiaki (glutenintolerans), myasthenia gravis och reumatoid artrit. Professor Hammarström beskrev att man har hittat genetiska faktorer som är viktiga för uppkomsten av både IgA-brist och de olika autoimmuna sjukdomarna. Man har sett en stark koppling till MHC-komplexets gener (HLA hos människor) men även till generna för proteinerna IFIH1 och

CLEC16A. Troligen är det någon form av multigenetisk samverkan som gör att vissa personer utvecklar IgA-brist och de autoimmuna sjukdomarna.

Vid undersökningarna ovan har forskarna använt sig av gensekvensering av olika typer;

- WES: där man sekvenserar alla exoner (de kodande delarna av DNA).
- WGS: helgenomsekvensering där man sekvenserar allt DNA, eftersom även det DNA som inte kodar för proteiner kan ha en viktig reglerande effekt.

Professor Hammarström pratade även om metagenomik och då specifikt analyser av tarmfloran hos personer med primär immunbrist. Man har sett att personer med IgA-brist har en annan tarmflora än personer med normala nivåer av IgA och har sedan tidigare kunskap att IgA har en viktig roll när det gäller att reglera

bakteriefloran i både luftvägarna och tarmarna. Man har dock inte ännu full förståelse för hur den ändrade tarmfloran påverkar hälsan.

Varför är det viktigt att hitta mutationer i våra gener?

- Om man kan identifiera mutationer som är sjukdomsframkallande skulle man kunna välja en annan behandling av immunbristen i fråga, t.ex. ett byte från immunglobulinbehandling till stamcells transplantation.
- Man kan göra regelbunden screening för cancer.
- Man kan ge familjerådgivning - hur ser det ut i släkten när det gäller förekomst? Man kan även göra prenatal diagnostik.

Bättre kunskap om sjukdomsorsak gör det lättare att individanpassa behandling och medicinering, vilket ger bättre livskvalitet i slutändan. ■

Omik	Vad handlar det om?
<i>Epigenomik</i>	• utifrån kommande förändringar (orsakade av t.ex. kost och miljö) som påverkar om gener uttrycks eller inte • beror inte på förändringar i själva DNA-sekvensen • kemiska molekyler, t.ex. metylgrupper, kan fästa in på olika platser i DNA-molekylerna och påverka vilka gener som kan läsas av och bilda proteiner • man har sett samband mellan epigenetiska förändringar av DNA och uppkomsten av vissa sjukdomar • forskningsgruppen letar efter epigenetiska faktorer som kan orsaka immunbrist
<i>Transkriptomik</i>	• storskalig analys av alla RNA-kopior som finns i en cell, flera celler eller vävnader • kan visa vilka gener som är aktiva och läses av till RNA och sedan till proteiner • fokus på hur olika mönster av RNA-molekyler kan påverkas av utvecklingen hos en individ, sjukdomar eller miljöfaktorer • forskargruppen letar efter förändrade mönster av RNA-uttryck som kan förklara immunbrist
<i>Proteomik</i>	• storskalig analys av proteiner i ett biologiskt prov • studerar proteiners koncentration, molekylärt tillstånd, struktur, funktion och sammanhang • syftet är att utveckla tekniker för att hitta molekyler som kan fungera som biomarkörer för att underlätta diagnostisering av sjukdomar eller behandling av patienter
<i>Metagenomik</i>	• studie av en samling av genetiskt material från en blandning av organismer i en viss miljö, t.ex. bakteriesamhällen i vår munhåla eller magtarmkanal • hitta orsaker till sjukdomar
Kombinationen av alla teknikerna ovan är en typ av multiomik.	

Primär immunbrist – tillbakablickar, framsteg och engagemang

Text: Linda Zakrisson
Foto: Ulrika Å Jondelius

Åhörarna vid PIOs jubileumsårsmöte fick lyssna till PIOs grundare och till tre personer som under sin yrkeskarriär haft ett stort engagemang för primär immunbrist och bidragit till forskningen och utvecklingen av vården av sjukdomarna.

Först ut var Maj-Lis Hellström, som den 11 mars 1978 grundade immunbristpatienternas förening, IBF, som 1993 ändrade namnet till Primär immunbristorganisationen, PIO. Maj-Lis visade bilder från åren som ordförande i PIO, från möten, resor och konferenser. Hon berättade om sitt, och många andras, engagemang inom organisationen och forskningen och om viljan att göra nödvändiga förändringar. När IBF grundades var det den första patientföreningen i världen och föreningen fick även medlemmar från de andra nordiska länderna innan de startade egna. Okunnigheten kring primär immunbrist (PI) var stor, många läkare hade aldrig hört talas om sjukdomarna. Situationen för dem som drabbades av primär immunbrist var osäker. Eftersom ingen patientinformation fanns tog IBF fram den första skriften, en allmän informationsbroschyr, som bekostades av Arvsfonden.

Förberedande arbete gjordes genom ett upprop till läkare i Norden med syftet att hitta patienterna. I Sverige besökte sedan Maj-Lis, och andra medlemmar i IBF, sjukhus i hela landet för att informera läkare och träffa så många patienter med PI som möjligt. IBF förlade årsmötet 1982 i Oslo och 1984 i Köpenhamn för att våra grannländer skulle kunna starta egna föreningar. Det visade sig fungera bra, då föreningsverksamhet kom igång ganska snart.

Maj-Lis var med vid starten av den internationella patientorganisationen

IPOPI och arbetade i dess styrelse i åtta år. IPOPIs uppdrag är att hitta personer med primär immunbrist i hela världen och verka för att de får rätt vård. Maj-Lis samlade under två år in patient- och föräldraberättelser från 14 länder som publicerades i boken "The Story of Primary Immunodeficiency."

För att en organisation ska utvecklas krävs att man utbildar sig, skaffar goda medarbetare som kan ta över, och på det sättet så småningom gör sig själv umbärlig, förklarade Maj-Lis. Därför ansåg hon att det inte var svårt att lämna över ordförandeskapet efter 20 år. Maj-Lis avslutade med att säga att hon är nöjd med sina efterträdare och med glädje ser hur PIO går vidare med framgång.



Professor Anders Fasth.

Nästa föreläsare var Anders Fasth, professor i pediatrik immunologi, som berättade att han blev färdig läkare som 25-åring och har arbetat som doktor för barn med immunbrist i över 40 år. Anders började med att ge oss klarhet i vad vi hade och inte hade när PIO var ungt. När PIO grundades fanns varken datorer, fax eller internet och inga organisationer



Maj-Lis Hellström.

för personer med PI eller deras anhöriga. Under åren 1972–1979 försökte Anders ta reda på hur många barn med PI det fanns i Sverige. Han konstaterade cirka 200 fall, varav åtta med SCID. Anders berättade om sitt möte med tre barn, varav ett med Wiskott-Aldrichs syndrom. Barnet var det första i Sverige med PI som stamcellstransplanterades, år 1984. 1985 upptäcktes en ny teknik för att rena benmärg, det möjliggjorde för föräldrar att kunna donera benmärg till sina barn.

Vidare berättade Anders om vikten av att resa utomlands för att få erfarenheter och kunskap som även kan användas i Sverige. Vi fick ta del av några möten med patienter utomlands som Anders särskilt minns. Idag finns ett samarbete mellan läkare över hela världen, något som är viktigt när det handlar om ovanliga sjukdomar. Vi behöver lära av varandra, förklarade Anders.

Anders avslutade sin föreläsning med att konstatera att vi nu känner till 340 gener som kan orsaka PI. Och att det idag finns kvalitetsregister för primär immunbrist både

i Sverige och Europa. Överlevnaden för personer med PI har förbättrats avsevärt. Man arbetar just nu för att de svåraste formerna av PI ska ingå i nyföddhetsscreeningen som görs på alla nyfödda barn i Sverige. Personer med svår kombinerad immundefekt, SCID som hittas före en månads ålder kan botas till 100 %.



Docent Ann Gardulf.

Den tredje föreläsaren var leg. sjuksköterska och docent Ann Gardulf som har arbetat med PI i 30 år. Ann visade ett vykort som Maj-Lis skrivit, där det framgår att hon 1988 fick sitt första forskningsbidrag från PIO. Under åren som gått har Ann haft mycket samarbete med PIO. Ann var med och byggde upp Immunbristenheten vid Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge. Hon var även med och utvecklade den subkutana behandlingen med immunglobuliner. Man hade upptäckt att patienter fick biverkningar av de intramuskulära injektionerna och intravenösa behandlingarna. Behandlingsformen är numer spridd i Europa.

Ann berättade även om sjuksköterskornas intresseorganisation (SISSI) som bildades 1994. Idag är 65 sjuksköterskor medlemmar. Syftet är att genom samarbete öka kunskapen om PI. Samma år bildades även den internationella organisationen för sjuksköterskor (INGID) där cirka 200 sjuksköterskor världen över samarbetar med den internationella patientföreningen (IPOPI). Idag pågår arbetet med att ta fram europeiska riktlinjer för patienter med PI.

Ann avslutade med att berätta att hon har varit delaktig i den första universitetskursen i immunbrist - "Behandling och vård vid primär och sekundär immunbrist".

Sist ut var Janne Björkander, professor i allergologi. Janne berättade om tiden från intravenös och intramuskulär behandling till subkutan immunglobulinprofylax. Han var del i ett team som höll i en studie där man gav patienter olika immunglobulindoser subkutan för att se hur patienterna påverkades. Man gav immunglobulinet först väldigt långsamt, cirka 1 ml/h och ökade sedan mängden succesivt till 10 ml/h. Detta var grunden till det arbete som Ann Gardulf fortsatte att utveckla till att bli det vanligaste tillvägagångssättet vid immunglobulinbehandling för PIOs medlemmar. 1984 visade det sig att några av patienterna smittats av hepatit C via sin intravenösa immunglobulinbehandling, varför all behandling avbröts. (Immunglobulin framställs av plasma från blod- och plasmagivare, red. anm.) När blodgivarna testades för hepatit C och olika virusrenande steg infördes i tillverkningen av immunglobulin så kunde intravenös behandling ges på nytt.

Janne var med och startade läkarnas intresseorganisation för primär immunbrist, SLIPI, år 1999. Bland annat har SLIPI tagit fram gemensamma riktlinjer för diagnos och behandling av PI, ett fortlöpande arbete som påbörjades 2003. År 2011 var Janne även med och startade PIDcare och en hälsodagbok på nätet. PIDcare är ett nationellt kvalitetsregister och ska fungera som ett stöd i vården av personer med



Professor Janne Björkander.

primär immunbrist. Hälsodagboken är kopplad till PIDcare och i den kan personer med primär immunbrist beskriva hur de mår, vilket bidrar till en helhetsbild och underlag för behandling.

Att dessa fyra personer har och har haft stor betydelse för personer med primär immunbrist – inte bara i Sverige utan i världen – blir extra tydligt då tid och insatser summeras på det här sättet. Och det finns förstås fler sjuksköterskor, läkare, forskare som har gjort skillnad, Sverige har varit en föregångare på den internationella arenan sedan 40 år tillbaka. Hur det hade sett ut i dag utan dessa människors engagemang för primär immunbrist går inte att säga. Men de är och har varit goda förebilder med sitt stora intresse och sin stora kunskap i ämnet, vilket har satt präge på den utvecklingsanda som fortsätter än i dag. Stort och ödmjukt tack till alla er PIONjärer! ■



Professor Janne Björkander föreläser om tiden från intravenös och intramuskulär behandling till subkutan immunglobulinprofylax.

MEDLEMSBERÄTTELSE

Freddy Godden & Märta Almegård

Text: Anita Dörögrip, Märta Almegård

Foto: Ulrika Å Jondelius



Freddy Godden och Märta Almegård.

På jubileumsårsmötet fick vi lyssna på flera inspirerande medlemsberättelser. Frederick "Freddy" Godden berättade om sitt liv med en primär immunbristsjukdom och hur han idag mår bättre genom fysisk träning och med hjälp av insikten att "små förändringar gör alltid stor skillnad". Märta Almegård berättade hur hon, med hjälp av sina tre ledord, frihet, helhet och medvetenhet numera klarar sig bra utan behandling.

Freddy berättade att han under skolgången gick i Engelska Skolan. Eftersom hans pappa är engelsman blev det ett naturligt val. Han hade fått

börja skolan ett år tidigare än andra. Under grundskoleåren hade han många infektioner och var ofta borta 2-3 månader, men klarade grundskolan bra trots det. Freddy valde att läsa samhällsvetenskap med internationell inriktning i gymnasiet. Under gymnasietiden fick han körtelfeber och fick då hemundervisning. Sommarhalvåret fungerade ganska bra med arbete eller studier, tyvärr var vinterhalvåret mycket sämre med många och långa sjukperioder.

Vid 20 års ålder gjorde Freddy uppror mot sjukdomen och att inte kunna göra allt som han ville. Det var också då han startade med subkutan immunglobulinbehandling.

Vid 25 års ålder tänkte sig Freddy att bli lärare och började plugga på lärarhögskolan. Det gick inte

riktigt som han tänkt sig eftersom det blev svårt att klara tentorna på grund av många och långa sjukperioder under vinterhalvåret. Men han kämpade på i flera år. Vid 27 års ålder fick han dock lägga ner studierna eftersom det inte fungerade. Han fick ett erbjudande om att gå in som lärarvikarie i en årskurs åtta. Det var en busig klass och han skulle hålla i en lektion om den franska revolutionen. Mot alla odds fungerade det riktigt bra och Freddy fick erbjudande om att vara kvar och följa klassen. De frågade honom många gånger om de inte var den "värsta klassen". På deras avslutning i nian höll Freddy ett tal där han berättade för elevernas föräldrar att ingen hade frågat varför han inte tyckte att de var "värsta klassen", hans förklaring var att "jag var värre själv".

Han började lärarutbildningen igen för det var ju vad han ville jobba med. Men vid 29 års ålder fick han på grund av sjukdomen lägga ner sina studier igen. Då, vid den tidpunkten i livet, kom Freddy i kontakt med Arbetsförmedlingen och Arbetslivsresurs. Detta eftersom Freddy mellan 18 och 29 års ålder upplevt stor stress att inte kunna plugga och arbeta som andra eller vara som andra jämnåriga vänner. Han kunde inte slappna av och var hela tiden på sin vakt.

Kontakten med Arbetslivsresurs blev första steget tillbaka. Arbetslivsresurs är till för personer som av olika anledningar inte klarar arbetslivet. Freddy fick praktik på en skola för att man ville utreda hans arbetskapacitet. Det blev inte så bra med praktik på en stor skola med mycket infektioner. Freddy fick byta praktik och kom då till ett hälsocenter. Där insåg han att tidigare hade han tränat för att bli stark och inte för att bibehålla hälsan.

När det var dags för uppföljning av praktiken visade resultatet att Freddy kanske i bästa fall skulle kunna jobba 40 %. Försäkringskassan ställde då frågan om han inte funderat på att starta eget, vid samma tid var Freddy på en föreläsning av Erik Ståhl (som också tar immunglobulin för sin immunsjukdom Wiskott-Aldrichs Syndrom), han tog kontakt med honom och ventilerade tankar kring att starta eget. Detta blev också en vändpunkt i positiv riktning. Idag driver Freddy ett eget företag där han föreläser om stress och träning.

Det har varit viktigt för Freddy att våga ta steget och förstå att man måste ta hand om sig själv. Freddy som person är oerhört positiv trots ständiga motgångar. Själv poängterar han också att det är okej att må dåligt och att vara ärlig mot omgivningen när man inte är på topp. Att röra på sig är i alla lägen ett bra och viktigt sätt att bland annat få ut frustrationen. Små förändringar gör alltid stor skillnad.

Stort tack till Freddy - en inspirerande förebild som visar att allt är möjligt om än lite krångligare när kroppen inte riktigt vill. ■

Märta Almegård, tidigare med en subklassbrist.

Jag var 18 år och gick sista året på gymnasiet då halsen svullnade upp så att jag knappt kunde andas. I ambulans med blåljus åkte jag in till Karolinska Sjukhuset. Sedan blev jag inlagd. Därefter började över 10 år av kämpande med sjukdom. Det började egentligen redan när jag var liten; bältros då jag var 10 år, många halsinfektioner, m.m. Men det var vid 18 års ålder som kroppen inte orkade med. Allt hänger ihop, tänker jag. Vad som var hönan eller ägget spelar idag inte så stor roll. Jag var nästan jämt sjuk och ingen tog mig på allvar. Värst var alla seglivade virusinfektioner. När jag var ordentligt sjuk och blev inlagd eller proverna visade fel eller bölder växte i halsen, då fick jag åtminstone hjälp. Under dessa tuffa år anpassade jag hela levernet efter mina infektioner. Jag slutade drömma. Visste inte hur jag skulle uttrycka vad jag egentligen ville i livet, vad jag längtade efter och drömde om. Det kändes så långt borta.

En vändpunkt kom när jag äntligen fick komma till Immunbristenheten och få immunglobulinbehandling. Den höll jag på med i ca 10 år. Det tog ett bra tag innan jag återhämtade mig och innan jag lärde mig hur jag bäst hittar min balans i livet gällande hälsan. Utsättningsförsök var påtänkta men jag kände att kroppen inte var i balans än. När jag väl kände det, 10 år senare, började jag fuska med mina veckodoser och sedan satte jag ut immunglobulinet själv under sommaren. Jag hade då sedan ett par år tillbaka sökt mycket information om hälsa, då jag insåg att jag måste göra detta själv. Inom vården fanns inte de resurser jag behövde för att bli frisk.

Mina tre ledord genom dessa år har varit frihet, helhet och medvetenhet.

Frihet för att det är det viktigaste för mig och att uppnå det i

kropp men även sinne och själ är av största vikt för mitt välmående. Helhet för att allt påverkar varandra. Jag gjorde stora förändringar av min kost (och gick tillbaka till dessa när jag

så behöver även nu), jag började med yoga, utbildade mig till yogalärare och tränade i lagom dos med en inriktning att inte döma och jämföra, att acceptera och älska. Jag gick till en mycket duktig psykolog för att hantera det mentala, rensa ut allt som inte längre gynnade mig och ta hand om den sorg som fanns inom mig. Jag skapade nya relationer och utrymme för att ändra mina tankemönster och vanor. Varje dag vaknade jag upp och tänkte "Vad kan jag göra idag för att få må så bra som möjligt?" Sist

men inte minst var ledordet medvetenhet. Att få kontakt med min inre kärna, bortom

kropp, tankar och känslor, genom meditation, healing och yoga, med en visshet om att vi är mer än kropp och sinne – att vi även är energi, gav mig en mycket bredare förståelse för hälsa och vårt varande.

Idag är jag utskriven från Immunbristenheten och fri från medicin. Visst är jag känsligare än andra. Men jag tar inte sjukdom lika hårt idag. Jag vet att jag kan läka. Men visst, det krävs mycket mer av mig på alla plan (helhet) för att hålla mig frisk och i balans jämfört med många andra, men jag har även upptäckt vilken fantastisk förmåga till läkning jag besitter. Jag har under mina sjukdomsår utbildat mig och arbetat som logoped, men i och med denna "sjukdomsresa" skolat om mig så att jag idag jobbar med människor som söker komplement till den vanliga sjukvården får att uppnå hälsa. Jag ger bl.a. energisessioner också kallat healing, yogaklasser, lektioner i pilates och meditation. Det är fantastiskt fint att få sprida mer helhetstänkande till dem jag möter kring hälsa och välmående. För oavsett om vi bär på sjukdom eller inte, förtjänar vi att få må det bästa vi kan, så som det är, just nu.

Skulle jag vilja ha min sjukdom ogjord? Ja ibland. Det var många gånger jag inte ville leva under de åren. Det var så fruktansvärt jobbigt. Men det har också gett mig så mycket. Framför allt ödmjukhet inför livet, tacksamhet över varje dag som kommer som jag får vakna upp frisk. Livet och sjukdomen har lärt mig att se att allt och alla besitter möjligheten till förändring. Tack. ■

»Små förändringar gör alltid stor skillnad.«



Världsledande
utveckling av plasmaprotein-
läkemedel för allvarliga och
sällsynta sjukdomar.

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

Vad **primär immunbrist** kan medföra och varför

Text: Anneli Larsson

Foto: Ulrika Å Jondelius

Vad får man för symtom när man har primär immunbrist? Hade mormor rätt när hon sa att man blir sjuk om man inte tar på sig mössan? Och vad är det egentligen för skillnad på förkylning och influensa?

Detta och mycket mer gav överläkare, Anna-Carin Norlin från Immunbristenheten vid Karolinska Huddinge, svar på under sin föreläsning och inledde med att gå igenom varningstecken för symtom på primär immunbrist. De flesta primära immunbrister innebär ökad infektionskänslighet. Typen av bakterier och virus som patienten drabbas av kan ge en vägledning om vilken primär immunbrist det handlar om. Olika primära immunbrister ger också olika symtom. Exempelvis kännetecknas IgG-subklassbrist av bakteriella luftvägsinfektioner med risk för lungskada, vilket också är vanligt vid CVID. Personer med CVID har dessutom ökad risk för blodförgiftning och hjärnhinneinfektion, kolonisering av Hemofilus-bakterier i luftvägar och ögon, tarminfektioner, autoimmunitet, autoinflammation, granulombildning, mykoplasmainfektioner, enterovirusinfektion, sänkning av antalet vita blodkroppar, sänkning av antalet blodplättar och nedsatt funktion eller antal av T-lymfocyter. Hur autoimmuniteten och autoinflammation ska behandlas är något som diskuteras mycket nu, berättade Anna-Carin Norlin. Det kan trots immunbristen behövas medicin som sänker immunförsvaret för att minska problemen.

Förkylning eller influensa?

Både influensa och förkylning orsakas av virus. Förkylningar orsakas av exempelvis rhinovirus eller coronavirus, medan influensa orsakas av influensavirus. Många personer säger

slarvigt att de har haft influensan medan de i själva verket har en förkylning. Symtomen vid förkylning är huvudvärk, nysningar, feberkänsla men sällan feber (dvs. vid förkylning har man oftast en temperatur lägre än 38,0 grader) och halsont. Efter någon dag får man nästäppa, hosta och sjukdomskänsla. Besvären når sin topp efter 2-3 dagar och varar i 7-10 dagar. Vid influensa får man feber (dvs. temperatur högre än 38,0 grader), muskelvärk, svaghet och sämre aptit. Man får också ofta symtom som liknar de vid förkylning, dvs. huvudvärk, hosta, halsont och nästäppa.

De flesta får feber vid infektioner, även de som har primär immunbrist, berättade Anna-Carin Norlin. Virus och bakterier trivs inte vid temperatur över 38,0 grader och meningokockbakterien har dålig överlevnad vid 40,0 grader och över. Det finns dock en liten grupp patienter som inte får feber. En teori om orsaken till det är att de som inte får feber har brist på cytokinerna interleukin-1 (IL-1) och interleukin-6 (IL-6). IL-1 och IL-6 gör att vi får feber.

Svullna slemhinnor p.g.a. virusinfektion är mer känsliga för bakterier och därför får man lätt en bakteriell infektion efter en förkylning eller influensa. Teorier finns att det vid infektioner kan vara bra att undvika föda med bl.a. järn och zink eftersom dessa används av vissa bakterier.

Kyla kan försvaga immunförsvaret

Hade mormor rätt när hon sa att man blev sjuk om man inte tog på sig mössan? Ja, hon hade nästan rätt i alla fall. Det är inte så att virus bildas för att man blir kall. Däremot tror man att kyla kan försvaga immunförsvaret i slemhinnorna och göra att slemhinnan får ett sämre immunförsvar. En studie som genomfördes bland militärer i USA visade att av de som utsattes för kyla blev fler förkylda



Överläkare Anna-Carin Norlin.

än de i kontrollgruppen. Många har virus i luftvägsslemhinnan utan att viruset ger symtom, men då immunförsvaret försvagas bryter förkylningen lättare ut.

Lunginflammation

Varje år drabbas 400 miljoner människor i världen av lunginflammation som leder till 4 miljoner dödsfall. Lunginflammation är en vanlig dödsorsak i u-länderna, men även hos mycket gamla och kroniskt sjuka i i-länderna. Med lunginflammation menas inflammation i de mycket små lunsäckarna som oftast orsakas av bakterier eller virus. Typiska symtom är stickande bröstsmärta vid djupa andetag, ökad andningsfrekvens (12-20 gånger normalt), hosta och feber. Diagnosen ställs utifrån symtomen samt blodprover, odling från t. ex. upphostat slem och lungröntgen. Det är vanligt att personer med primär immunbrist drabbas av lunginflammation. Antibiotika läker oftast ut lunginflammationen, men det är för den skull ingen diagnos att leka med. Det är viktigt att följa upp och se att infektionen har läkt ut. ■

Varningstecknen finns att läsa på PIOs hemsida www.pio.nu

PIO - ett stöd i en svår situation

Text: Anneli Larsson

Bild: Mistat AB

Primära immunbrister påverkar livssituationen i hög grad och innebär täta kontakter med vården. Det visar den medlemsundersökning som genomfördes hösten 2017. För många medlemmar är PIO ett viktigt stöd.

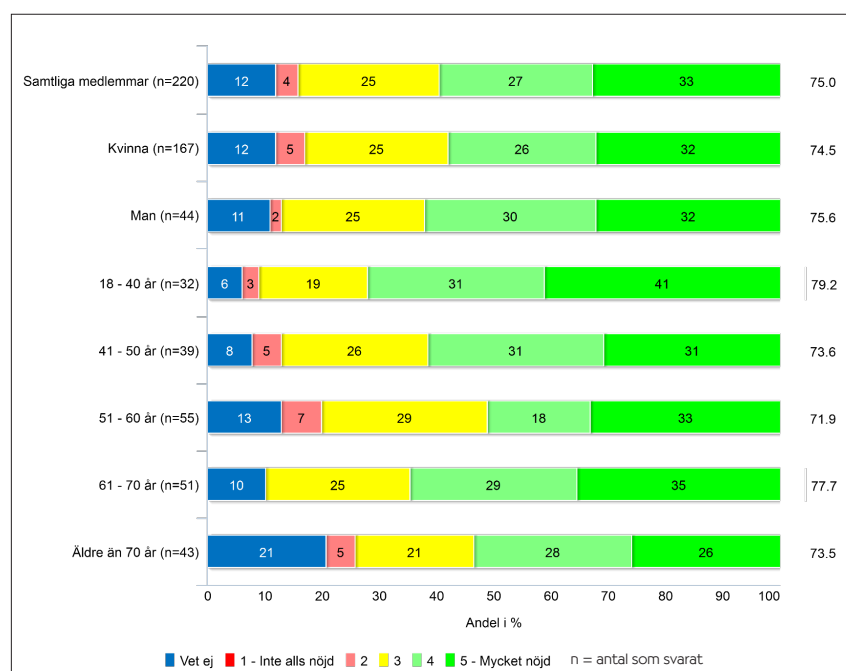
PIO fick mycket goda omdömen i enkäten. Så många som 85 % av medlemmarna är positiva eller mycket positiva till PIO. Vi kan stolt konstatera att medlemmarna också är lojala. De flesta svarar att det är troligt att de fortsatt är medlemmar om två år. PIObladet rankas högst och får mycket goda omdömen. Högt i rankingen ligger också PIOs informationsmaterial, möten/läger och påverkansarbete. Den övervägande majoriteten av medlemmarna tycker att de har nytta av sitt medlemskap. Det är glädjande att PIO kan underlätta och vara en samlande kraft när livssituationen många gånger är svår.

Trötthet, sjukdomskänsla och infektioner tillhör ofta vardagen liksom värk och mag-tarmproblem. Primär immunbristsjukdom innebär för knappt hälften att de också har autoimmuna sjukdomar. Sjukdomarna innebär täta kontakter med vården och många olika behandlingar. Trots detta upplever över hälften sitt hälsotillstånd som gott men ungefär en fjärdedel upplever sitt hälsotillstånd som dåligt eller mycket dåligt. Den övervägande majoriteten är nöjda med sjukvården vad gäller

bemötande, vård och behandling samt tillgänglighet. Det finns dock brister när det gäller informationen från sjukvården om den primära immunbristsjukdomen. Väntan på diagnos är lång. Ett år efter första symtom är det bara 7 % av de vuxna som har fått sin diagnos och 26 % av barnen.

Primär immunbrist påverkar livssituationen i hög grad. Primär immunbristsjukdom är ett hinder i vardagen för fler än hälften av de vuxna när det gäller exempelvis att kunna träna/motionera, utöva fritidsintressen, träffa vänner, gå på teater/bio, gå på fest/kalas och resor.

Nästan alla föräldrar uppger att sjukdomen hindrar barnen att utöva fritidsintressen och att träffa vänner. Bland de vuxna känner sig över hälften ensamma och lika många uppger att primär immunbrist är ett hinder vid yrkesarbete. När det gäller skola och studier är det hela 87 % av föräldrarna som uppger att primär immunbrist är ett hinder för barnen. De flesta vuxna känner oro och alla föräldrar som besvarat frågan i enkäten känner oro över sitt barns sjukdom. Det här är allvarligt och PIO måste framöver arbeta för att hela livssituationen ska uppmärksammas i högre grad.



Bilden visar hur nöjda medlemmar över 18 år är med PIO.

(Bland vårdnadshavarna svarade 5 % vet ej medan övriga var nöjda eller mycket nöjda med sitt medlemskap.)

Stödet från samhället brister. En del får inte det stöd som de behöver. Exempelvis högriskskydd är det 17 % som inte får men anser sig behöva, stöd till tandvård är det 27 % som behöver men inte får och vårbidrag är det 13 % som har behov av men inte får. Att personer med primär immunbrist inte får vissa stöd som de anser sig behöva är verkligen inte bra. Också här har PIO ett fortsatt jobb att göra. Bedömning och kriterier för vissa stöd behöver utvecklas för kunna komma även vår grupp till godo.

De flesta av PIOs medlemmar bedömer sin livskvalitet som god. Detta trots oro, en sjukdom som ofta är vårdkrävande, påverkar vardagen i hög grad, ensamhet, utanförskap och bristande stöd från samhället. Det framgår inte i enkäten vad det är som gör att många upplever en god livskvalitet. Kanske beror det på att man väntat många år på diagnos. Och när man då äntligen får en diagnos och behandling så är man tacksam över att må bättre än man gjorde innan behandlingsstart. Den övervägande majoriteten upplever att den närmaste familjen har förståelse för sjukdomen. Det kanske också kan bidra till att livskvaliteten upplevs som god.

Ett stort tack till alla som svarat på enkäten!

Tillsammans kan vi i PIO vara ett stöd för varandra och fortsätta driva våra gemensamma frågor. Varmt tack för alla vänliga ord och omdömen om PIO och det jobb som görs. Det ger extra energi att fortsätta att jobba för att alla personer med primär immunbrist ska få en tidig korrekt diagnos, bästa kända vård och behandling samt möjlighet till ett bra liv.

Några röster om PIO från enkäten:

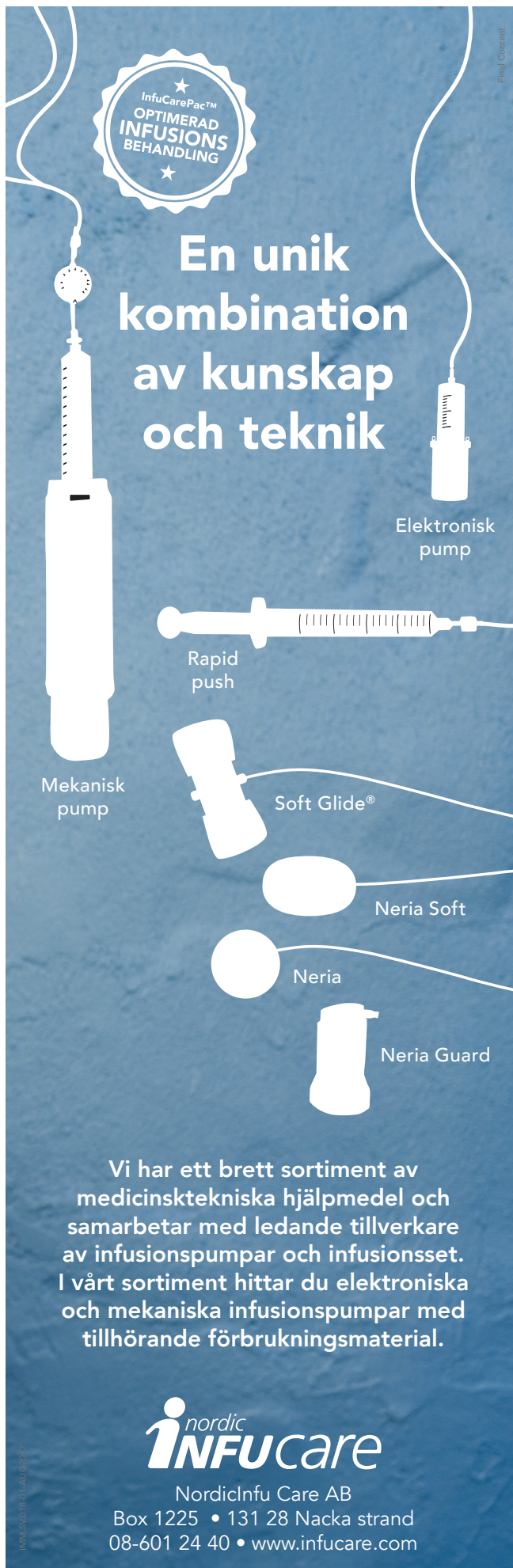
Det här betyder PIO för mig:

- Att någon förstår vad jag går igenom och kan hjälpa mig att hitta rätt i vardagen.
- Bra att det finns en organisation som kan förmedla vad som händer inom forskningen m.m.
- En organisation som tar sina medlemmars intresse på allvar.
- En räddare i nöden.
- Lobbying mot myndigheter och politiker.
- Kul läger som barn där jag fick förståelse för min sjukdom. Jag har fått hjälp att överleva och en bättre framtid än jag haft utan PIO.

Mer information om enkäten finns på PIOs hemsida www.pio.nu. PIO anlitade Mistat AB för att genomföra en enkätundersökning bland medlemmarna. Enkäten skickades till 399 medlemmar över 18 år och av dessa svarade totalt 220 personer. Det gick också ut en enkät till 54 föräldrar till barn som har immunbrist och är under 18 år varav 23 föräldrar besvarade enkäten.

Om enkäten:

Undersökningen som är en uppföljning av tidigare studier 2009 och 2012 hade som syfte att få en så bra bild som möjligt av livet med primär immunbrist.



InfuCarePac™
OPTIMERAD
INFUSIONS
BEHANDLING

En unik kombination av kunskap och teknik

Elektronisk pump

Rapid push

Mekanisk pump

Soft Glide®

Neria Soft

Neria

Neria Guard

Vi har ett brett sortiment av medicinsktekniska hjälpmedel och samarbetar med ledande tillverkare av infusionspumpar och infusionsset. I vårt sortiment hittar du elektroniska och mekaniska infusionspumpar med tillhörande förbrukningsmaterial.

nordic
INFUcare

NordicInfu Care AB
Box 1225 • 131 28 Nacka strand
08-601 24 40 • www.infucare.com

Final Content

HAE - Hereditärt angioödem

Text: Janne Björkander och Patrik Nordenfelt

Hereditärt angioödem (HAE) är en ärftlig sjukdom med återkommande svullnader (ödem) under huden och under slemhinnorna. Vanliga platser för angioödem är ansikte, underliv, händer, fötter, svalg, läppar, tunga samt tarmar.

Angioödem i tunga och svalg kan vara livshotande p.g.a. risk för kvävning. I tarmarna ger angioödem ofta svåra handikappande buksmärtor. Obehandlat varar en episod med angioödem 3–5 dagar. HAE beror på brist på fungerande C1-inhibitor (C1-INH) som resulterar i att det bildas bradykinin som gör att kärlen vidgas och blir genomsläppliga och ödem uppstår. Vid HAE typ I är halten av C1-INH låg, och vid typ II fungerar inte proteinet. Det finns fler, sällsyntare varianter av HAE med enstaka fall i Sverige. HAE typ I och II finns hos ungefär 1/50 000. Lika många kvinnor som män får sjukdomen. Av barnen till en förälder med HAE riskerar hälften att få sjukdomen. Kvinnor har ofta mer besvär än män p.g.a. att östrogen utlöser besvär.

Kortison, antihistaminer och adrenalin som ges vid vanliga allergiska svullnader har ingen effekt vid HAE. Personer med HAE behandlas med injektioner av C1-INH-koncentrat, dvs. det som personen saknar, eller med ett preparat som blockerar bradykinineffekten. För att förebygga angioödem kan man behandla med återkommande injektioner med C1-inhibitor-koncentrat, eller med tranexamsyra eller androgener (testosteronliknande substanser) i tablettform.

Situationen för HAE i Sverige har tidigare varit i stort sett okänd. För att ta reda på hur vanligt HAE är i Sverige, kartlägga hur sjukdomen yttrar sig, vilken behandling som används, samt vilken hälsorelaterad livskvalitet vuxna och barn med



HAE innebär smärtsamma anfall med kraftiga svullnader. På bilderna visas symptom i en fot och i en hand under ett HAE-anfall. (Bilderna är publicerade med godkännande från CSL Behring AB och patienterna på bilderna har gett sitt samtycke.)

HAE har genomfördes en studie om HAE, SWEHA.

Patrik Nordenfelt hade SWEHA som sitt doktorandprojekt, och fann 146 personer med HAE, 110 vuxna och 36 barn, 136 med typ I och 10 med typ II. Medianvärdet för när de vuxna började få besvär var 12 år och för när de fick sin diagnos var 22 år. Medianvärdet för barnens ålder vid symptomstart var 4 år och tid för diagnos var 3 år. Nästan hälften hade mer än en episod av angioödem i månaden föregående år. Medianvärdet för antalet episoder med angioödem föregående år var för vuxna 14 och för barn 6. Kvinnor angav föregående år 19 attacker mot 9 för män. Oberoende av var angioödemet satt angav 9 av 10 smärta under episoderna. C1-INH-koncentrat hade mycket god effekt vid behandling av angioödemet. Förebyggande behandling med androgener och C1-INH-koncentrat mer än halverade antalet episoder. Av barnens föräldrar hade mer än 73 % varit tvungna att ta ledigt p.g.a. HAE hos barnet. Hälsorelaterad livskvalitet var bättre mellan episoderna än under och försämrades om episoderna var många. Barn hade högre hälsorelaterad livskvalitet än vuxna. Vid senaste episoden angav 45 % frånvaro från arbete eller skola. Undersökningen visade också att personen känner rädsla och skam över sitt utseende.

Sammanfattningsvis är förekomsten av HAE i Sverige 1,54/100 000. Medianvärdet för åldern för debut av symptom var 12 år. Vuxna kvinnor har dubbelt så många episoder som män och av svårare karaktär. Vuxna har dubbelt så många episoder som barn. Nya behandlingsformer har visat sig ha mycket god effekt och förbättrar livskvaliteten. ■



PIOs folder om HAE är uppdaterad och finns att beställa via www.pio.nu



Gilla oss på Facebook!

www.facebook.com/PIO.Riks/

Internationella Sällsynta Dagen

Text: Anette Andersson

Sedan år 2015 uppmärksammas den sista februari varje år sällsynta sjukdomar runt om i världen.

Vad är då en sällsynt sjukdom?

Den svenska definitionen av en sällsynt sjukdom är att färre än 1/10 000 personer drabbas av en viss sjukdom. EU har en annan definition, nämligen färre än 5/10 000 personer som drabbats. Det finns 6 000 – 7 000 olika sällsynta sjukdomar och sammanlagt räknar man att ca 2 % av befolkningen har en sällsynt sjukdom. Dessa sjukdomar är ofta genetiskt betingade, kroniska och livslånga till sin natur. Det innebär att relativt många personer i samhället har behov av vård och omsorg. Tillstånden är kroniska, som t.ex. primär immunbrist. Det kan också röra sig om medfödda missbildningar, ämnesomsättningssjukdomar och kognitiva funktionsnedsättningar. Symtomen kan förekomma i varierande svårighetsgrad och kan medföra olika grader av funktionsnedsättning.

Sällsyntheten innebär att kunskap och erfarenhet om sjukdomen och dess konsekvenser i vardagen bland de professioner i samhället som ger stöd och vård är begränsad. Personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående måste därför ofta själva söka kunskap och lägga ner mycket arbete för att få det stöd som samhället kan erbjuda. Många personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående upplever bristande tilltro och bemötande i dessa situationer. Bristen på kunskap och erfarenheter i samhället bidrar därmed till upplevelsen av marginalisering och utsatthet hos personer med sällsynta sjukdomar och deras



Anette Andersson, ordförande i PIO Småland.

närstående. Bristen på kunskap och erfarenheter i samhället innebär också en extra börda i en redan svår situation. Socialstyrelsen har en databas med information om flera sällsynta sjukdomar. Där finns t.ex. CVID, SCID, WAS, m.fl. immunbristsjukdomar med.

I år stod Jönköping som värd för en temadag arrangerad av Centrum för Sällsynta Diagnoser Sydöst, innefattande region Jönköpings län, landstinget i Kalmar län och region Östergötland. Dagen var förlagd till Länssjukhuset Ryhov i Jönköping. En av punkterna under denna intressanta dag var en föreläsning av Carina Hagstedt, sjuksköterska på Infektionskliniken, Länssjukhuset Ryhov, Jönköping. Hon föreläste om CVID och om hur stor variationen kan vara i hur sjuk man är, trots

samma sjukdom. Som uppföljning på Carinas föreläsning medverkade jag med min patientberättelse. Det var första gången jag gjorde detta. Det var hedrande att få delta och berätta om mitt liv med CVID. ■

Även Centrum för sällsynta diagnoser Väst anordnade en konferensdag om Sällsynta diagnoser den 28 februari i Göteborg där Anneli Larsson och Birgitta Lange representerade PIO med en utställning. Professor Olov Ekwall höll bland annat en föreläsning om primär immunbrist. Konferensdagen anordnades av CSD Väst i samverkan med Ågrenska och Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser. Cirka 300 personer deltog på konferensen. Några av föreläsningarna filmades av UR Samtiden och kan ses via hemsidan nfsd.se.



Världsimmunbristveckan

Världsimmunbristveckan genomförs varje år 22–29 april för att öka kunskapen och sprida kännedom om primära immunbrist-sjukdomar hos allmänhet, vårdpersonal och beslutsfattare.

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.



Under hela veckan

anordnades olika aktiviteter runt om i världen. Här i Sverige sammanföll veckan med den dag då Socialstyrelsen gick ut med information där de föreslår att alla nyfödda

barn ska testas för sjukdomen SCID, svår kombinerad immunbrist. Det skulle utgöra en del av det nuvarande PKU-provet som tas på alla nyfödda barn i Sverige. I ett inslag i nyhetsprogrammet Rapport, SVT, intervjuades PIO-medlemmen Jenny Öhman som förlorade sin dotter i SCID och professor Anders Fasth. Flertalet dags- och kvällstidningar informerade att Socialstyrelsen rekommenderat att screening för SCID ska införas. PIOs länsavdelningar bjöd in till zebra-promenader i Stockholm, Luleå, Lund, Tvååker i närheten av Göteborg samt Pålshöj strax utanför Örebro. PIO Småland informerade om PIO och om primär immunbrist på centrallasarettet i Växjö. De arrangerade också en föreläsning på



Infektionskliniken i Växjö som handlade om immunförsvaret. Medlemmar från PIO Örebro-Västmanland samlade in pengar i bössa. PIO har under veckan också fått ett antal gåvor från privatpersoner.

PIOs Zebra-kampanj. Medlemmar, familjer, kompisgäng och företag har promenerat och samlat minuter. Många har lagt upp information i sociala medier och hjälpt till att sprida information om primär immunbrist. Tack för alla glada hälsningar och härliga bilder som vi fått ta del av under veckan!

Totalt 801 timmar! Målet var att vi tillsammans skulle promenera 700 timmar. Vid uppnått mål så skulle PIO få ett ekonomiskt bidrag från kampanjens fyra samarbetspartners. Alla som deltog och registrerade tiden på hemsidan hade chans att vinna ett fint pris. Vi är mycket glada

och tacksamma för att ni har promenerat och för de 25 000 kronor som PIO - tack vare er - nu kan använda för att sprida ännu mer information om primär immunbrist!

Varmt tack också till kampanjens samarbetspartners CSL Behring, NordicInfu Care, Shire och Steripolar.



Info till medlemmar – GDPR, Dataskyddsförordningen

Primär immunbristorganisationen (PIO) behandlar personuppgifter i enlighet med svensk lag. PIO är personuppgiftsansvarig för behandlingen av dina personuppgifter. Medlemskapet i PIO är frivilligt och det är även lämnandet av dina personuppgifter men PIO behöver vissa personuppgifter om dig för att du ska kunna vara medlem. När du får dina personuppgifter registrerade eller på annat sätt behandlade har du rätt till viss information som finns att läsa på PIOs hemsida www.pio.nu. Du kan alltid komma i kontakt med PIO genom att mejla oss på info@pio.nu eller ringa till PIO-kontoret på telefon 019-673 21 24.

Lätthanterligt och skonsamt subkutant infusionsset med nålskydd

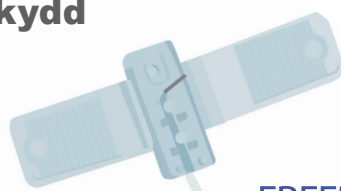
HiG•Flo™
Subcutaneous Safety Needle Sets

Vår HiG•Flo™ kanyl är tunn, skarp och utformad för att göra ett litet hudsnitt vid applicering. Alltför att du ska få en så skonsam och behaglig behandling som möjligt.

HiG•Flo™'s tunna kanylvägg ger nålen en stor innerdiameter och hög administreringsprestanda, vilket öppnar möjligheten för snabbare administrering och kortare behandlingstid.

HiG•Flo™ finns i storlekarna 26G och 24G samt med valmöjligheten till 1-6 nålförgreningar. Kanyllängderna finns i valen 4, 6, 9, 12 och 14mm. Detta ger dig möjligheten att helt anpassa behandlingen efter dina behov och önskemål.

Kontakta din vårdgivare eller hör av dig till oss på info@steripolar.se alternativt 018-430 0980 för mer information om våra nålar och infusionssystem.



FREEDOM60® Syringe Infusion System **FreedomEdge™** Syringe Infusion System



when outcomes matter

Steripolar

Tel. 018 430 0980

info@steripolar.se

www.steripolar.se



Vi gör skillnad

Vårt fokus är tydligt – att göra skillnad för människor som lever med immunbrist och andra sällsynta sjukdomar. Vi arbetar för att skapa möjligheter till bättre vård och tillgång till behandlingar som kan förbättra livskvaliteten för både patienter och deras familjer.

Läs mer på www.immunbrist.se

www.shiresverige.se

Shire

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

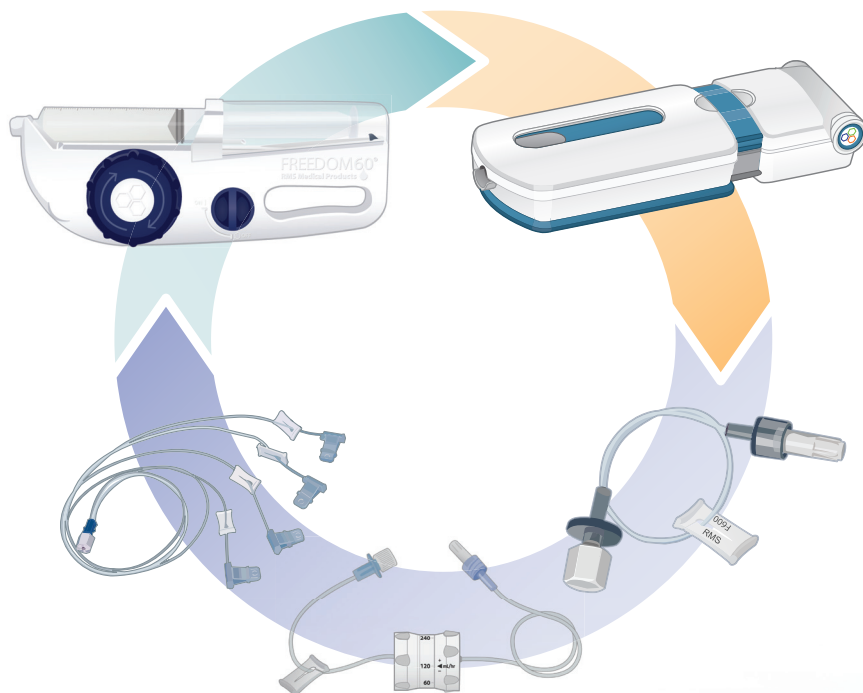
Freedom

Enkel infusionspump, säker behandling

FREEDOM60[®]
Syringe Infusion System

FreedomEdge[™]
Syringe Infusion System

Freedom infusionssystem är ett portabelt, lätthanterligt och helt mekaniskt infusionsystem 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.



För mer information om våra produkter, kontakta din vårdgivare eller hör av dig till oss på info@steripolar.se eller 018-430 0980 så berättar vi mer.

when outcomes matter

Steripolar

Tel. 018 430 0980

| info@steripolar.se

| www.steripolar.se