

PIOblad

Nytt från Primär immunbristorganisationen **Nr 3-4 2021**



**Studie om
covid-19-vaccination**
sid 4-5

**Genterapi vid
primär immunbrist**
sid 7

**Insekter, bad och
radiostyrda båtar**

**PIOs familjeläger vid sjön Usken
utanför Nora**
Sid 16-23

»Det är viktigt att öka mängden plasma som samlas in i Europa för att säkerställa tillgången på immunglobulinkoncentrat.«

sid 12-15





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
08-601 24 40

 **nordic**
INFUcare

www.infucare.com

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

Hänt se'n sist...



Välkomna till PIObladet nr 3–4.

Efter en lång tid med många begränsningar på grund av covid-19-pandemin, har i skrivande stund de flesta restriktioner nu tagits bort och vi börjar återgå till en mer normal vardag. Vi i PIO arbetar på med frågor som rör alla åldrar och faser i livet, något som syns i detta nummer av PIObladet. Varje gång jag skriver ”hänt sen sist” slås jag av hur mycket vi faktiskt gör både inom och utanför PIO och hur mycket ni medlemmar kämpar.

I detta nummer kommer ni få läsa en intervju med Peter Bergman, läkare vid Immunbristenheten vid Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge. Den handlar om en covid-19-vaccinationsstudie hos personer med primär immunbrist.

En viktig fråga som PIO arbetar med är att säkra tillgången på immunglobulin i Sverige. På sidan 12 kan ni läsa mer om det och hur framställningen av immunglobulin går till.

I augusti hölls PIOs uppskattade familj- och ungdomsläger för 20:e gången på Uskavigården utanför Nora med många roliga aktiviteter, vilka genomfördes utomhus samt i två stora tält. Intressanta föreläsningar erbjöds digitalt och föräldrarna fick lyssna och delta från sina stugor. I det här numret får ni ta del av sammanfattningar från två av föreläsningarna. Olov Ekwall, professor i pediatrik immunologi och överläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, föreläste om ”Primära immunbrister – Nytt om diagnos, symtom och behandling”. Carina Sparud Lundin, professor i omvårdnad och properfekt vid institutionen för vårdvetenskap och hälsa vid Göteborgs universitet föreläste om ”Övergång från barnsjukvården till vuxensjukvården”. PIOs familjeläger är en fin möjlighet att få träffa andra i samma situation, att få känna den härliga gemenskapen, få mer kunskap och göra roliga saker tillsammans. Vetskapen om att man inte är ensam betyder mycket. Ett varmt tack till er alla som bidrog till årets läger. Jag och min familj har många härliga minnen och fina kontakter från tidigare läger, vi rekommenderar varmt detta till er som ännu inte upplevt lägret.

En helg i oktober träffades PIOs styrelse samt PIO-kontoret i Stockholm för arbets- och styrelsemöte. Under möteshelgen arbetade styrelsen bland annat med

planeringen inför årsmötet, världsimmunbristveckan, familjeläget och verksamhetsplanen för 2022. På söndagens styrelsemöte deltog även representanter från samtliga länsavdelningar samt en representant från valberedningen. Mötet var ett hybridmöte där flera av deltagarna var med digitalt på storbildsskärm. Det är fantastiskt att vi kunde ses igen och få till ett bra möte där många kunde delta. På styrelsemötet beslutades efter förslag från PIOs forskningsråd att 2021 års forskningsstöd skulle gå till två mottagare: Viktoria Hennings, Sahlgrenska akademien för sin forskning på temat ”Translationella studier av könsskillnader i den centrala toleransutvecklingen i tymus och dess relevans för autoimmuna sjukdomar” samt Emilie Wahren Borgström, Karolinska Institutet för sin forskning om ”Primär immunbrist hos vuxna – genetisk diagnostik, immunologisk profil och nya behandlingsmöjligheter”. Vi återkommer till dessa forskningsprojekt i senare nummer av PIObladet.

Det här året har PIO fått in ovanligt många gåvor till forskningsfonden via minnesgåvor och flera födelsedagsinsamlingar via Facebook. Ett hjärtligt tack till er alla som har varit med och bidragit – det betyder mycket.

Gå gärna in och titta på PIOs nya hemsida! Den har fått ett nytt utseende som gör det mycket lättare att navigera på sidan och hitta information.

PIO är med och stöttar det viktiga PIDcare-registret. Kvalitetsregistret gör det möjligt att följa upp och förbättra vården för personer med primär immunbrist. Du kan läsa mer om Hälsodagboken och kvalitetsregistret på PIDcares hemsida www.pidcare.se.

Nu ser vi fram emot årsmötet och medlemsmötet som kommer att hållas i Jönköping i mars 2022. Mötet kommer att erbjudas som hybridmöte så att även medlemmar som inte har möjlighet att resa till Jönköping kan delta.

Avslutningsvis vill jag passa på och önska er alla en riktigt God Jul och Gott Nytt år! Trevlig läsning!


Maria Monfors
Ordförande



Gilla oss på Facebook!
www.facebook.com/PIO.Riks/

Zebrabutiken
www.pio.nu



Innehåll

1	Hänt se'n sist
2	Innehåll Redaktionellt
3	Aktuellt i PIO
4-5	Studie om covid-19-vaccination hos immunbristpatienter
7	Genterapi vid primär immunbrist
8-9	Så fick Saga en smidig övergång mellan barn- och vuxensjukvården
10-11	Berättelse från bloggen UMPI - ung med primär immunbrist
12-15	Stora utmaningar för ett minskat importberoende av plasma för framställning av immunglobulin

16-19	PIOs familjeläger
20-21	Övergång från barnsjukvård till vuxensjukvård
22-23	Nyheter inom primär immunbristområdet
24	Smått & gott

Annonörer

6, Pärms 2	NordicInfu Care
Pärms 4	Steripolar
Pärms 3	CSL Behring

Har du flyttat
eller fått ny
e-postadress?

Kontakta PIO på e-post
info@pio.nu eller
tel. 019-673 21 24

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

PIOs familjeläger 2021
Foto: Maria Arosenius

ISSN 1103-6249

Redaktör

Ulrika Å Jondelius
E-postadress: ulrika.jondelius@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, Ulrika Å Jondelius

Gästmedarbetare 2021

Sofia Nyström, överläkare
Klinisk immunologi och transfusionsmedicin
Region Östergötland

PIObladet är utgivet av

Primär immunbristorganisationen, www.pio.nu

Tryck

Trio Tryck, Örebro

På gång...

Nytt inför årsmötet 2022

PIOs medlemsmöte med årsmöte kommer hållas i Jönköping den 26 mars nästa år om inte pandemin åter sätter käppar i hjulet. Det kommer också vara möjligt för medlemmar som önskar att delta online.

Vi hoppas innerligt att vi kan ses på plats och att många medlemmar har möjlighet att delta. Att få ses, diskutera, utbyta erfarenheter och lyssna på föreläsningar är så otroligt viktigt för oss medlemmar och för PIOs arbete. Det är vid möten medlemmar emellan det blir tydligt vilka frågor som är viktigast och vad PIO ska jobba med. Dessutom är medlemsmöten tillfällen att lära sig mer om sin sjukdom och sina möjligheter och rättigheter. Dagen kommer att bli innehållsrik med många spännande föreläsningar!

PIO har tidigare kunnat erbjuda tillresta medlemmar övernattnings på hotell till reducerat pris och bidrag till resor tack vare stöd från läkemedels- och medicinteknikföretagen. Den 1 november 2021 ändrades reglerna för stöd till patientorganisationer i Läkemedelsindustriföreningen, LIFs, etiska regelverk. Stöd till patientorganisationer får inte längre användas till resor eller övernattnings i samband med medlemsmöten/ utbildningsdagar. Detta gör att PIO inte har möjlighet att subventionera kostnader för övernattnings i samma utsträckning framöver för medlemmar som vill delta vid medlemsmötet på plats och inte har möjlighet att resa över dagen. Mer information kommer i inbjudan.

Inbjudan till årsmötet kommer att skickas via e-post och finnas på hemsidan senast i februari. Så håll ögonen öppna. Varmt välkomna!

Träffa andra medlemmar digitalt

Under våren 2020 beviljades PIO stöd från Radiohjälpen för att kunna erbjuda PIOs medlemmar att träffas digitalt under pandemin för att på så sätt bryta isoleringen som många medlemmar befann sig i. Efter att projektet avslutats har medlemmar fortsatt att träffas i små grupper via Zoom. Dessa träffar har varit ett mycket uppskattat sätt att umgås på. Därför vill vi nu höra om fler medlemmar är intresserade av att vara med och träffas regelbundet.

Hör av dig till PIO på info@pio.nu med din intresseanmälan om du vill mötas digitalt för att utbyta tankar, erfarenheter och ibland bara få skratta och umgås.

Ny påverkansgrupp för säkrad tillgång till immunglobuliner

I november bildades en påverkansgrupp i PIO som ska jobba för att säkra tillgången till immunglobuliner. I gruppen ingår Anders Fasth, professor i pediatrik immunologi, Göteborgs universitet, Sofia Nyström, överläkare klinisk immunologi och transfusionsmedicin, Region Östergötland och Ramona Fust, sjuksköterska, Infektionsmottagningen Universitetssjukhuset, Linköping. Ytterligare en sjuksköterska är tillfrågad. PIO representeras i påverkansgruppen av Anneli Larsson, Maria Michelfelder, Camilla Nordmark, Camilla Ottoson och Jennie Sefton. Gruppen kommer att rapportera om sitt arbete här i PIObladet och på www.pio.nu.

P. S. På sidan 12 i detta nummer finns en artikel skriven av Sofia Nyström om de stora utmaningar som finns för att Sverige ska kunna minska importberoendet av plasma och immunglobulin. ■



Vi önskar dig en
riktigt fin och

GOD JUL!

*Julklapps-
tips!*

Ge bort ett gåvobrev eller ett medlemskap i PIO inklusive en prenumeration på PIObladet.

Du kan också handla julklappar i Zebra-butiken via hemsidan www.pio.nu.



Genom ditt stöd kan PIO sprida mer kunskap och information samt arbeta mer för att fler barn och vuxna med primär immunbrist ska få rätt stöd, vård och behandling.

Tack för ditt stöd!

Pandemins utveckling pågår fortfarande, även om situationen i Sverige är relativt stabil just nu. Tyvärr ökar smittan i Europa och det finns mycket som pekar på en fjärde våg som breder ut sig. Därför är det ännu viktigare med den tredje dosen till riskgrupper, som t.ex. patienter med primär immunbrist. Detta bedöms kunna skydda mot många av de nya varianter, även om kunskap om den senaste varianten som upptäckts i Sydafrika ännu saknas.

Studie om covid-19-vaccination hos immunbristpatienter

Text: Intervju med Peter Bergman
Foto: Ulf Sirborn

Covid-19-pandemin har börjat klinga av och de flesta restriktioner har tagits bort. Orsaken till den minskade smittspridningen är den omfattande vaccinationen som har genomförts under det senaste året.

I oktober 2021 beräknas cirka 80 % av den vuxna befolkningen ha fått två doser av något covid-19-vaccin. Men vissa grupper i samhället svarar dåligt eller inte alls på vaccination mot covid-19 och utgör fortfarande en riskgrupp. Dit hör den stora grupp patienter som har nedsatt immunförsvar, antingen beroende på läkemedelsbehandling, cancer-sjukdomar eller vissa former av primär immunbrist. Forskare vid Karolinska Universitetssjukhuset och Karolinska Institutet i Stockholm har precis genomfört en stor klinisk studie där patienter med nedsatt immunförsvar har vaccinerats med Pfizer BioNTechs vaccin. Peter Bergman, läkare vid immunbristenheten Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge, har lett den del av studien som handlar om patienter med primär immunbrist. Han svarar på frågor om studien nedan:

Varför gjorde ni en studie om covid-19-vaccination hos patienter med dåligt immunförsvar?

Eftersom många patienter med dåligt immunförsvar har en stor risk att bli

svårt sjuka i covid-19 har det varit mycket angeläget att vaccinera dessa personer så snabbt som möjligt. Vi var tidigt ute med att vaccinera dessa grupper på Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge och gjorde samtidigt en prospektiv klinisk prövning av säkerhet och effekt hos dessa patienter. Innan vår studie visste man inte mycket om hur vaccinet skulle kunna fungera hos patienter med dåligt immunförsvar.

Vilka patientgrupper ingick i studien?

Vi inkluderade 5 olika grupper med totalt 449 patienter: patienter med primär immunbrist, personer som lever med HIV, patienter som har stamcellstransplanterats, organtransplanterade patienter, samt patienter med kronisk lymfatisk leukemi (KLL). Dessutom vaccinerade vi 90 kontroller utan immunologisk sjukdom.

Hur gick studien till och vad mätte ni?

Patienterna vaccinerades tidigt i våras med två doser av Pfizers vaccin med tre veckors mellanrum. Vi mätte sedan antikroppar mot det s.k. spikeproteinet hos corona-viruset, två veckor efter den andra dosen. Hos en undergrupp av patienter mätte vi även T-cellssvar mot spikeproteinet. En annan viktig del var att dokumentera biverkningar hos dessa patienter för att studera vaccinetts säkerhet.

Vad kom ni fram till i studien?

Vi såg att 100 % av kontrollerna ut-

vecklade höga nivåer av antikroppar mot spikeproteinet, vilket visar att vaccinet i sig är mycket effektivt. Antikroppssvaret i de olika patientgrupperna varierade. Den organtransplanterade gruppen uppvisade sämst svar med bara 43 % som serokonverterade, dvs. bildade antikroppar, och då med mycket lägre antikropps-nivåer jämfört med kontrollgruppen. Därefter kom gruppen med KLL följt av gruppen med primär immunbrist och de som genomgått stamcellstransplantation. Bäst svarade personer som lever med HIV, som svarade nästan lika bra som kontrollerna. Vi kunde också konstatera att vaccinet är mycket säkert och att de biverkningar som uppstod var milda, övergående och förväntade i form av muskelvärk, feber och huvudvärk.

Vad kan du säga mer om gruppen med primär immunbrist och deras vaccinsvar?

Vi valde att prioritera patienter med primär immunbrist med störst risk att drabbas av svår covid-19 för deltagande i studien. Dit hör patienter med CVID, XLA, de med låga nivåer av CD4-celler samt en del ovanliga genetiska immunbristsjukdomar. Intressant nog svarade patienter med låga nivåer av CD4-celler mycket bra på vaccination, vilket också gällde de flesta patienter med en genetiskt orsakad immunbristsjukdom med vissa undantag. Däremot svarade patienterna med CVID klart sämre och enbart 68 % bildade antikroppar. Antikropps-nivåerna hos CVID-

gruppen var också signifikant lägre än hos kontrollgruppen. Patienter med X-bunden agammaglobulinemi (XLA) kunde inte bilda några antikroppar, vilket var helt förväntat. Däremot uppvisade både patienterna med XLA och COVID ett relativt bra T-cellssvar, vilket också skulle kunna ge ett skydd mot covid-19, även om mycket forskning återstår kring T-cellernas betydelse vid covid-19.

Hur ska man nu tänka kring en tredje dos?

Det finns ganska bra stöd för att en tredje dos kan vara bra att ge om man har svarat dåligt efter två doser. Man rekommenderas då att vänta minst sex månader efter den andra dosen. På Immunbristenheten har vi valt att informera alla patienter med COVID, XLA och en del ovanliga genetiska immunbristsjukdomar om att de bör vaccinera sig med en tredje dos. Vi anser att dessa patienter ska göra det även om de har ett bra svar efter två doser, eftersom vi fortfarande inte vet hur länge antikropps nivåerna finns kvar hos dessa patienter. Själva vaccinationen med en tredje dos kommer att ske via regionens vaccinationscentraler.

Är det något man ska tänka på om man har primär immunbrist, har vaccinerat sig och har ett dåligt antikroppsvar?

Forskningen om covid-19 har under hela pandemin varit extremt aktiv och man vet nu så mycket mer om sjukdomens förlopp och flera nya behandlingar har tagits fram. Förutom vaccinet, som fortfarande är grunden för att få kontroll över pandemin, har man exempelvis tagit fram specifika antikroppar mot viruset. Dessa kan ges tidigt i förloppet till personer som saknar antikroppar efter vaccination eller har mycket hög risk att få en svår covid-19. Vid infektionskliniken, Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge har vi tillgång till denna behandling och patienter med dåligt vaccinsvar har uppmanats höra av sig om de drabbas av covid-19. De kan då bli aktuella för behandling med denna nya covid-specifika antikroppscocktail som ges som en infusion i blodet vid ett tillfälle.

Skulle man bli ordentligt sjuk i covid-19 finns även annan behand-



Peter Bergman, docent och bitr överläkare vid Immunbristenheten, Karolinska Universitetssjukhuset

ling att ta till, som kortison och/eller IL-6 blockad samt skydd mot blodproppar, beroende på var i sjukdomsfasen man befinner sig. Ett bra tips är att kontakta sin immunbristläkare om man blir sjuk i covid-19 för rådgivning. Blir man sjuk på jourtid bör man söka akut.

Hur är det med immunglobuliner som många patienter med primär immunbrist tar, skyddar de mot covid-19?

Man skulle teoretiskt kunna anta att de kommersiella immunglobulinpreparaten skulle innehålla skyddande nivåer av anti-covid-antikroppar. Vi undersöker detta i en pågående studie och det verkar ännu inte finnas tillräckliga nivåer hos dessa läkemedel för att de ska utgöra något specifikt skydd, men det är möjligt att det kan bli så i framtiden.

Det viktigaste man kan göra för att

minska risken att själv bli sjuk är att vaccinera sig. Även om många patienter med primär immunbrist kanske inte får ett perfekt skydd så är det mycket bättre med ett litet skydd än inget alls. Vaccinet verkar dessutom vara mycket säkert, avslutar Peter Bergman. ■

Artikeln är publicerad i EBioMedicine: Safety and efficacy of the mRNA BNT162b2 vaccine against SARS-CoV-2 in five groups of immunocompromised patients and healthy controls in a prospective open-label clinical trial, Bergman et al, EBioMedicine, Accepted, Nov 4, 2021.

Länk till artikeln:
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2352396421004990>

PIOs hemsida har fått nytt utseende

Under hösten har vi jobbat med att göra PIOs hemsida mer modern och lättnavigerad. Istället för långa menyer finns numera knappar för att komma vidare till undersidor för att få mer information.

Besök gärna hemsidan för att ta del av nyheter, information och för anmälan till olika aktiviteter. Lyssna på PIOs podd "Så sjukt" och titta på två korta informationsfilmer "Vad är primär immunbrist?" och "Hur vet du



Lättare att navigera med hjälp av knappar.

pio.nu

om du har primär immunbrist?". Vill du stötta PIO finns olika gåvobrev och såklart PIOs lilla Zebra-butik.

SO*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
08-601 24 40

nordic
INFUCARE
www.infucare.com

IMM.SV.053-01-JAN2020

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

Genterapi vid primär immunbrist

Av C. I. Edvard Smith^{1,2} och Rula Zain^{1,3}

¹ Institutionen för Laboratoriemedicin, ² Immunbristenheten, Infektionskliniken båda vid Karolinska Institutet, Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge, ³ Centrum för sällsynta diagnoser, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

Sedan mer än 40 år tillbaka har fel (mutationer) i arvsmassan identifierats som orsak till primär immunbrist. Idag uppgår antalet gener där sådana mutationer konstaterats till runt 400. Det finns alltså 400 primära immunbrister där man känner till den exakta orsaken.

Den första behandlingen av primär immunbrist var att tillföra immunoglobulin (IgG). Det skedde redan i början av 1950-talet och sedan dess har en stor mängd andra terapier utvecklats. I slutet av 1960-talet (1968 för att vara exakt) genomfördes de första transplantationerna av blodstamceller vid primär immunbrist och ett stort antal patienter har behandlats genom åren. Transplantationer syftar till att tillföra de saknade komponenterna av immunsystemet, men behandlingen behöver kombineras med mediciner som tillfälligt försvagar de redan existerande immunmekanismerna så att de tillförda nya cellerna ska få ordentligt fäste. Ett problem är att finna en lämplig donator. Det krävs, eftersom skillnader mellan olika individer gör att donator och mottagare måste vara genetiskt kompatibla. Det behövs för att kroppens försvarsmekanismer inte ska avstöta de överförda, nya stamcellerna samt för att de nya immuncellerna, som bildas från stamcellerna, inte ska angripa olika organ hos den behandlade patienten.

Det mest naturliga sättet att behandla en genetisk sjukdom vore att antingen tillföra en helt ny, ”frisk” (normal) gen eller att reparera den som är skadad (muterad). Det är detta som kallas för genterapi. Vissa former av primär immunbrist har faktiskt t.o.m.

fungerat som en sjukdomsmodell för utvecklingen av hela fältet av genterapi sedan 30 år tillbaka. En fördel är att de celler man vill nå med sin behandling, blodstamcellerna, är lätta att få tag på rent tekniskt eftersom de är åtkomliga och kan hanteras utanför kroppen. Till exempel, har olika former av svår kombinerad immunbrist, där obehandlade patienter dör redan under det första levnadsåret, särskilt studerats. En speciell egenskap hos de drabbade cellerna vid immunbrist är deras förmåga att expandera och växa till i antal efter att defekten korrigerats. Det innebär att även om bara en liten andel av blodstamcellerna tagit emot behandlingen, kan de korrigerade cellerna dela sig ett antal gånger och därigenom bilda ett närmast normalt antal fungerande celler, särskilt gäller det T-lymfocyter. Eftersom det är tekniskt mycket svårt att korrigera samtliga celler har just denna förmåga inneburit att många forskare inom genterapifältet valt att arbeta med svår kombinerad immunbrist. De första lyckade resultaten rapporterades år 2000 från Paris vid sjukdomen x-kromosombunden, svår kombinerad immunbrist. Tyvärr drabbades vissa av barnen av en slags blodcancer, varav ett barn avled. Barn som inte fick denna allvarliga biverkan blev i det närmaste helt återställda och kunde leva ett normalt liv. Behandlingen har därefter utvecklats och förfinats. Man ser inte längre någon blodcancer hos behandlade patienter, men det krävs flera årtionden av observation för att kunna vara helt säkra.

Hur går då behandlingen till? Jo, man tar ut blodstamceller, som finns i blodet eller benmärgen, från den som ska behandlas. Stamcellerna får växa utanför kroppen i något som kan liknas vid ett provrör. Till stamcellerna

överförs därefter en frisk gen med hjälp av ett modifierat virus. Viruset har förändrats genetiskt så att det bara kan överföra den friska genen; det finns inga gener kvar från viruset som kan orsaka någon virussjukdom. Ett problem är dock att man inte kan påverka var i arvsmassan som arvsanlaget integreras. Det hamnar inte på rätt plats utan var som helst i någon av patientens kromosomer. Det är onaturligt eftersom varje gen har sin särskilda plats på en viss kromosom. Oftast innebär detta trots allt inte något problem, men det är ändå långt från optimalt.

Genom den upptäckt som år 2020 belönades med Nobelpriset i kemi, har utvecklingen tagit ett nytt steg. Den s.k. gensaxen har förmågan att själv leta upp den sjuka genen, vilket gör att man nu kan reparera det sjuka arvsanlaget på plats i stället för att bara tillföra ett nytt, som kan integreras lite var som helst i kromosomerna. Redan före gensaxen fanns det andra sätt att experimentellt uppnå detta, men de flesta tror att gensaxen är den metod som kommer att bli förhärskande som klinisk terapi. Man har redan uppnått goda resultat hos de få patienter som hittills behandlats. Det rör sig här om sjukdomar där det är fel på de röda blodkropparna, såsom vid talassemi, där patienterna lider brist på hemoglobin. Eftersom vita och röda blodkroppar bildas från samma ursprungliga blodstamcell finns goda förhoppningar om att det kanske redan inom ett decennium kommer att gå att behandla ett flertal ärftliga immunbristsjukdomar med hjälp av gensaxen. Dock, eftersom det rör sig om en ny, på människa nästan oprövad teknologi, kan det dyka upp hinder på vägen, det bör man ha i åtanke. Förutsägelser är alltid osäkra i sådana sammanhang. ■

Så fick Saga en smidig

Artikeln är publicerad
på netdoktor.se

Övergång mellan barn- och vuxensjukvården

Text: Elina Mattsson, Redaktör, Netdoktor
Foto: Privat

Som 18-åring anses man vara vuxen och som patient med en kronisk sjukdom förväntas man börja ta ett stort ansvar för sin sjukdom, sina vårdkontakter och sin behandling. Den här övergången kan för vissa leda till en del problem och perioden kan upplevas både otrygg och lite skrämmande. För Saga, 26 år, blev övergången dock bra och smidig – mycket tack vare en engagerad läkare.

Saga är 26 år och bor strax utanför Göteborg. Hon lever med en sällsynt immunbristsjukdom som heter svår medfödd neutropeni.

– Det är en ganska sällsynt immunbristsjukdom som innebär att man saknar en viss typ av vita blodkroppar, neutrofila granulocyter, som inte riktigt utvecklas som de ska. Därför är jag extra mottaglig för bakteriella infektioner, säger Saga.

Saga har levt med sin sjukdom sedan hon föddes, vilket gjort att hon varit mycket sjuk och haft väldigt många infektioner under sitt 26-åriga liv. Bland annat har hon drabbats av blodförgiftning, sepsis, flera gånger. – Jag har kanske haft ett tiotal blodförgiftningar. Lite småsår på fingret och getingstick har blivit blodförgiftningar. Sedan är jag hästtjej också, så jag har inte alltid varit i den bästa miljön ur den synvinkeln, säger Saga.

När Saga var yngre missade hon ganska mycket av skolan på grund av alla läkarbesök och för att hon

ibland fick läggas in på sjukhus, berättar hon.

– Sedan har jag även tillväxthormonbrist, som jag har blivit utredd för sedan jag var nio år gammal. Jag har alltid varit väldigt kort och haft svårt att gå upp i vikt, så det har varit svårt att växa och få en sån där spurt som många får. Jag har alltid varit kortare än alla andra, säger Saga.

Utredningen om varför hon inte växte i samma takt som sina vänner pågick i många år och det var inte förrän hon blev vuxen som hon fick rätt hjälp, berättar Saga.

– Det var först när jag var 19 år som jag fick medicinen, tillväxthormonet, och då fick jag fem centimeter till. Då växte jag fram till att jag var 22 år, så nu är jag runt 164 centimeter lång, säger hon.

Saga har även ofta magproblem, vilket kan ha orsakats av att hon fått många behandlingar med antibiotika.

– Så det har varit mycket genom åren och det har påverkat mig på många olika sätt, säger Saga.

I Sagas familj lever även hennes mamma och bror med svår medfödd neutropeni. Kunskapen om immunbristsjukdomen har därför funnits i familjen. Däremot är det bara Saga som haft tillväxthormonbrist och hennes bror har heller inte haft lika mycket magproblem som hon.

Saga och hennes häst var i april klädda i zebraränder för att uppmärksamma världsimmunbristveckan. Zebran används nämligen som symbol för att förklara och sprida kunskap om ovanliga sjukdomar.

Hästarna har varit en stor räddning
Trots sina diagnoser har Saga aldrig velat begränsat sig i sitt liv, och

en stor passion har som sagt varit hästarna.

– Hästarna har varit en stor räddning i allt det här, så att man orkar med allt. Att man får ha den där stunden i stallet med hästarna och glömma bort tiden lite. Man kan bara vara en vanlig person och inte bara identifierad med sin diagnos, säger hon.

När Saga var ungdomsryttare tävlade hon också i höga klasser, vilket kunde vara mycket tufft emellanåt.

– Man pressar kroppen ganska hårt då och jag hade tre tävlingshästar som skulle hållas igång. Då blir det svårt om man får en infektion och blir inlagd, säger hon.

Tävlade med ett öppet sår

Saga berättar att hon en gång tävlade med två hästar på SM, trots att hon hade fått en infektion på grund av en cysta vid naveln. Strax efter SM skulle hon dessutom kvala in sin unghäst till unghästchampionat.

– Då tävlade jag med ett öppet sår som vätskade och opererades två-tre dagar efter det. Då var det egentligen tänkt att jag skulle tävla helgen efter det också, så man var ju inne i en liten annan mental bubbla, säger Saga.

Att Saga är envis är det säkert ingen som tvivlar på, men idag tar hon det lite lugnare.

– Idag kan jag se tillbaka och fundera på vad jag egentligen tänkte på. Man har kanske blivit lite mer mogen nu. Men jag försökte att inte begränsa mig i livet, trots min sjukdom, säger hon.

Stora förändringar i vården när man fyllt 18 år

När man har en kronisk diagnos och fyller 18 år förväntas man som ung

patient ta ett större ansvar för sin vård och behandling. Det innebär i praktiken att man själv måste ha koll på alla sina olika vårdkontakter, sina behandlingar och mediciner samt ta beslut som rör sin egen vård och behandling.

De flesta unga patienter behöver dessutom byta mottagning, vilket i sin tur innebär nya läkare och ny vårdpersonal. Det kan i sig upplevas som otryggt och lite skrämmande.

Det är därför bra om unga patienter med kronisk sjukdom blir ordentligt förberedda så att de kan vara redo när själva övergången sker. Annars finns det risk att de tappas bort i vårdkarusellen.

Hur smidig den här övergången blir verkar dock skilja sig mellan olika regioner, sjukhus och mottagningar. Hur övergången upplevs skiljer sig också mellan olika patienter. Personcentrerad och kontinuerlig vård är därför extra betydelsefullt vid övergångar från en vårdenhet till en annan. Om man som Saga träffar flera olika läkare på grund av sina olika diagnoser är det viktigt att övergången fungerar bra, vilket den till stor del också har gjort för Saga. I alla fall när det gäller hennes immunbristsjukdom.

– Jag hade det väldigt bra på barn- och ungdomsmottagningen med min immunbristläkare Anders Fasth på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus. Anders har även haft min mamma tidigare och var jättekunnig inom just immunbristsjukdomar. Man hade alltid väldigt bra support och rutinkontroll från dem och man kunde alltid ha direktkontakt med honom. Allt funkade väldigt smidigt, säger Saga.

Därför var Saga lite orolig över vad som skulle hända när hon skulle lämna ungdomskliniken och gå över till vuxensjukvården, men övergången gick smidigt, berättar hon.

– Min läkare på barn såg verkligen till att jag fick det bästa möjliga på vuxen, vilket jag också tror gjorde mycket. Han var noga med att se till att det blev en bra övergång, så att man inte tappades bort och kom till en massa olika läkare. För då hade det ju säkert blivit rörigare. Nu vet jag precis vem jag ska ringa vid olika problem eller när saker händer, säger Saga.

– Sedan har jag haft turen att bo nära Göteborg och haft tillgång till Östra sjukhuset och Sahlgrenska, även om jag faktiskt tillhör Region Halland, säger Saga.

Idag har hon två ansvariga läkare för sin immunbristsjukdom, en som

är specialist på immunbrist på Östra sjukhuset och en läkare på hematologen på Sahlgrenska Universitetssjukhuset, där Saga tar sina vanliga blodprover och årliga benmärgsprov.

– Man kan tycka att det är lite krångligt att ha två ställen att gå till, men jag tycker ändå att det sköts väldigt bra och att det fungerar. Jag har jättebra direktkontakt med min läkare på hematologen som jag kan mejla till om jag behöver nya recept eller om jag undrar något. Så det har verkligen fungerat jättesmidigt och det är man väldigt tacksam för, säger Saga.

Var runt på fem olika specialistavdelningar

Hon minns dock tillbaka på en kortare period under övergångsperioden då det blev lite rörigt och hon blev tvungen att ha fem olika specialistläkare.

– Jag var runt på fem olika specialistavdelningar i olika sammanhang, och då blir det ju mycket att ha koll på, organisera och få ihop, säger hon. En sak som blev problematiskt var att de olika läkarna inte pratade med varandra, vilket kunde ställa till en del problem ibland, menar Saga.

– Magläkaren skrev till exempel ut en magkatarrsmedicin, trots att det var en osannolik orsak till mina magproblem. Men de ville testa medicinen i alla fall. Sedan läste jag själv på bipacksedeln att man inte ska ta den där medicinen om man är immundämpad, så jag fick återkomma till dem och säga att jag inte kunde ta den, säger Saga.

Hon hade önskat att de olika läkarna hade bättre dialog med varandra eller att hon skulle ha blivit erbjuden en fast vårdkontakt eller någon annan person som kunnat fungera som en ”mellankontakt”.

– En person som kunde få de olika läkarna att prata lite mer med varandra, så att inte sådana misstag ska uppstå, säger hon.

Hon menar att sådana situationer – där man som patient måste stå på sig



Saga och hästen Goldstein "Junior".

– dessutom kan vara extra svåra när man är ung.

– Att våga stå på sig och säga till är ganska svårt, speciellt i en sån här övergångsperiod till exempel, säger Saga.

Förutom att det tagit lång tid för Saga att få rätt hjälp med tillväxthormonbristen och att det under en kortare period var rörigt med många läkare, är Saga glad och tacksam över att hennes övergång ändå gick smidigt.

Alla har inte samma smidiga resa

Genom patientorganisationen Primär immunbristorganisationen, PIO, har Saga träffat andra som lever med olika immunbristsjukdomar och genom dem har hon också förstått att inte alla får en så lätt övergång som hon fick.

– För mig har det fungerat väldigt bra, men jag tycker att det borde finnas en tydlig och bra plan, där man några år innan övergången planerar hur man ska få övergången att bli så smidig som möjligt. Och att man får reda på vilka alternativ man har. Man kanske ska träffa den nya läkaren innan man lämnar den gamla så att man får chansen att skapa en ny kontakt. Då slipper det bli ett glapp, säger Saga. ■

Saga har också tillsammans med andra unga inom PIO startat UMPI – ung med primär immunbrist. Blogg: www.nouw.com/umpi Mejl: ung.med.primarimmunbrist@gmail.com

Berättelse från bloggen UMPI - ung med primär immunbrist

Nu är det dags för min livsberättelse

Jag heter Elin, är 28 år gammal och bor i Jämtland, Östersund. Jag jobbar som studie- och yrkesvägledare på en kommunal grundskola. Jag har diagnosen CVID, vilket är den vanligaste av alla primära immunbristsjukdomar. CVID innebär att man saknar eller har mindre av en grupp antikroppar (IgG, IgA och eventuellt IgM är vanligast men en del har lägre nivåer av alla subklasser) och att man inte tillverkar tillräckligt mycket antikroppar själv. CVID behandlas med antikroppar som kommer från blod- och plasmagivare. CVID varierar väldigt mycket från person till person och kan se helt olika ut, och det har visat sig att alla i UMPI med diagnosen CVID har olika symtom/besvär.

Min historia börjar när jag var 12 år gammal då min mamma upptäckte något rödmarkerat i min journal, då gick jag på barnmottagningen för min celiaki och min astma-diagnos. Hon ifrågasatte det hon hade sett i journalen och efter en tid så fick jag även diagnosen IgA-brist. Just då reflekterade jag inte så mycket över det mer än att jag skulle ha med antibiotika om jag åkte utomlands och om jag var med om en olycka så var det

viktigt att jag fick "rätt" sorts blod.

När jag sedan fyllde 18 år började problemen, precis som de flesta boende i Östersund så drabbades jag av det stora cryptosporidium-utbrottet på grund av förorenat vatten. Efter det så tror jag att mitt immunförsvar la ner och jag skaffade klippkort på min vårdcentral. Jag drabbades av bland annat haemophilus i luftvägarna, urinvägsinfektioner, svinkoppor, infektioner i nagelbanden och tillslut en stor lunginflammation. Problemet var att antibiotikan bara hjälpte tillfälligt och infektionen kom tillbaka efter någon/några veckor. Så under cirka 2 år var jag konstant sjuk.

Det var då min doktor beslutade att det var dags att sätta in behandling och jag fick prova immunglobuliner, att få antikroppar. Med behandlingen började ett nytt liv som "frisk". Jag mådde väldigt bra och alla besvär försvann i några år. Då passade jag på och åkte på två långresor, både genom Europa och genom USA. Det var en härlig tid...

När jag fyllde 23 började jag plugga på Umeå universitet, och på infektionsmottagningen på Umeå sjukhus fick jag veta att jag hade diagnosen CVID, vilket jag tidigare inte hade blivit informerad om.

Efter två år i Umeå så fick jag en rejäl matförgiftning, vilket jag tror gjorde att mitt immunförsvar la ner igen. Men den här gången satte det sig i magen, smärta, IBS-symtom, magkatarr-symtom och en sjuk känsla

av orkeslöshet/trötthet. Det tog minst två år innan mina infektionsläkare på sjukhus i Umeå/Helsingborg/Malmö förstod att mina symtom hade samband med min CVID. Under den här tiden upplevde jag att mina känslor och mina symtom förminskades av sjukvården, vilket ledde till frustration och dåligt psykiskt mående. De saker som jag älskade mest att göra så som att umgås med vänner och familj, resa eller vara ute i naturen, de var inte roliga längre.

Efter flera inte så trevliga undersökningar och behandlingar som inte fungerade så gick min läkare med på att remittera mig till Immunbristenheten på Karolinska sjukhuset i Huddinge för konsultation. Då var jag på botten och så ledsn över mitt mående, men där kom vändningen. Läkaren jag fick träffa lyssnade på mig, bekräftade vad jag kände och förklarade att det finns två grupper av CVID, en där patienter "bara" drabbas av täta infektioner och en där patienter även drabbas av andra komplikationer, främst inflammatoriska. Risken för detta ökar om en patient redan innan CVID-diagnosen fastställs, har autoimmuna sjukdomar. Vilket jag hade, celiaki.

Jag fick prova en dunderkur med kortison för att dämpa inflammationen i magen och jag upplevde en klar förbättring. Jag vet att jag mest troligt alltid kommer att ha problem med magen, men jag har hittat vad som kan lindra och jag vet vad det beror på. Vilket gör att jag känner mig lugnare. Jag har kunnat

gå tillbaka till att arbeta heltid och göra saker som jag älskar men som jag på grund av magen tidigare har undvikit. Till exempel träffa vänner, spela golf och åka skidor.

Mina infektioner i bland annat luftvägarna har blivit bättre tack vare min behandling med immunoglobulin, men tyvärr verkar det inte hjälpa mot magen, där krävs det kompletterande behandling. De symptom jag upplever som värst med att ha CVID är som skrivet min inflammation i magen som gärna blossar upp i samband med stress och en orkeslöshet som jag tror bara vi med primär immun-

brist kan förstå. Symtomen är något jag håller på att lära mig att leva med.

»Sen så är det jättebra att bli expert på sin egen sjukdom, även om jag vet att det känns omöjligt.«

Det som hjälpt mig i min sjukdom är att hitta rätt läkare, som vill hjälpa och som har rätt kunskaper. Om ni upplever att det är svårt att få rätt hjälp och svårt att nå fram till era läkare, rådfråga klinikerna som är specialiserade på immunbrist. Sen så är det jättebra att bli expert på sin

egen sjukdom, även om jag vet att det känns omöjligt. Ibland känns det som en djungel och som att inte ens läkarna förstår. Men det underlättar för att ju mer man vet om sin sjukdom, desto mer kontroll känns det som man har. Men det kommer ta tid och det är ett pussel som antagligen kommer att få läggas hela livet.

Det var min historia i kort form och vi har alla olika erfarenhet och upplevelser av sjukdomen. Men jag hoppas att någon kan känna igen sig eller den kan hjälpa någon. **Σ** (Bloggen UMPI: www.nouw.com/umpi. Reds. anm).

Vill du lära känna andra unga vuxna genom att snacka poddar, skratta och umgås via Zoom?

Skicka ett meddelande till oss via våra sociala medier eller via vår mejl.



Bloggen: www.nouw.com/umpi

Facebook: www.facebook.com/ungmedprimarimmunbrist

Instagram: www.instagram.com/umpi_sverige

Mejl: ung.med.primarimmunbrist@gmail.com

PIOs podd *Så sjukt*

Följ med hem till Sophia, Hugo och Magdalena och lyssna på hur de träffades, blev vänner och startade bloggen UMPI.



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 där poddar finns. Programledare: Micha Art (avsnitt 1-9), Lucette Rådström (från avsnitt 10). Producent: Estrid Holm. Podden är ett samarbetsprojekt mellan PIO och CSL Behring.

Stora utmaningar för ett minskat importberoende av plasma för framställning av immunglobulin

Text och illustrationer: Sofia Nyström
Foto: Privat

Efterfrågan på human blodplasma för framställning av läkemedel stiger och drivs av en ökad användning av immunglobulin för behandling av framför allt neurologiska sjukdomar och covid-19. Det råder enighet om att det finns ett behov av att öka antalet plasmadonationer i Europa för att säkra tillgången av plasmaläkemedel, men det är svårt att enas om hur det ska gå till. Vid framställning av immunglobuliner och plasmaläkemedel uppstår en intressekonflikt mellan patientens rätt till säker tillgång på läkemedel och värnandet av plasmagivarens hälsa. Att plasmaläkemedel framställs av vinstdrivande företag på en global marknad bidrar till frågans komplexitet, särskilt som blod- och plasmagivning bör vara en gåva från en människa till en annan.

EU-direktiv reglerar blodgivning i Sverige

I ett EU-direktiv från 2003 anges att medlemsländerna ska verka för att EU ska vara självförsörjande på blod

och blodkomponenter, exempelvis plasma, och att medlemsländer ska uppmuntra till frivillig blodgivning utan ersättning. EU-direktivet utgör grunden för medlemsstaternas regelverk för blodgivning. För att kompensera den ekonomiska förlust det kan innebära att ge blod, förekommer olika typer av ersättning i samband med blodgivning i Europa. Syftet med ett särskilt regelverk om blodgivning är att säkerställa en hög säkerhet för de individer som är i behov av blodtransfusioner eller plasmaläkemedel samtidigt som blodgivarnas hälsa skyddas. Sverige och andra EU-länder klarar av att tillgodose invånarnas behov av röda blodkroppar och plasma genom frivillig blodgivning, däremot räcker inte överskottsplasman för att tillgodose behovet av immunglobulin-koncentrat.

Europas beroende av plasma beräknas öka

Idag är Sverige och EU beroende av en betydande import av plasma från USA, som producerar ungefär 60 % av den plasma som används till framställning av plasmaläkemedel i världen. I USA framställs plasma vid olika centra för plasmainsamling som framför allt drivs av vinstdrivande

aktörer. Plasman samlas in med aferesteknik och givaren betalas. I Europa täcker överskottsplasman från blodgivning som samlas in av offentliga aktörer och icke vinstdrivande organisationer ungefär 40 % av industrins behov av råvara för framställning av plasmaläkemedel. I Tyskland, Tjeckien, Ungern och Österrike finns, liksom i USA, vinstdrivande företag som betalar

»Den ökande användningen av immunglobulin i Europa gör att beroendet av importerad plasma beräknas öka från cirka 4 miljoner kilo varje år till sex miljoner kilo 2025.«

plasmagivare. Nationella regler styr ersättningsnivån till plasmagivare. Drygt 30 % av plasman som idag används för framställning av läkemedel i Europa importeras från USA. Den ökande användningen av immunglobulin i Europa gör att beroendet av importerad plasma beräknas öka från cirka fyra miljoner kilo varje år till sex miljoner kilo 2025.

Olika sätt att minska importberoendet av plasma

Det är viktigt att öka mängden plasma som samlas in i Europa för att säkerställa tillgången på immunglo-



Plasmagivning med aferesteknik vid en svensk blodcentral. Plasmagivaren kan ge upp till 550 ml plasma var fjortonde dag enligt Socialstyrelsens regler.

bulinkoncentrat. Det bör ske genom plasmagivning hos icke vinstdrivande organisationer där plasmagivaren ersätts för ekonomiska förluster kopplade till donationen. Det har hittills varit svårt för vanliga blodcentraler att bedriva plasmagivning lika kostnadseffektivt som vinstdrivande aktörer i Europa och USA. Några länder (t.ex. Danmark, Nederländerna och Italien) har därför utvecklat specifika program för att öka kostnadseffektiviteten vid plasmagivning vid vanliga blodcentraler. Plasmagivningen har i dessa fall gjorts mer storskalig än den vanliga blodgivningen och ersättningen till givaren begränsas till att täcka ekonomiska förluster som plasmagivningen kan ge upphov till. Europeiska blodalliansen (EBA), en sammanslutning av icke-vinstdrivande blodcentraler i Europa, bedömer att sådana initiativ är avgörande för att trygga europeisk

plasmaförsörjning. Att det inte föreligger några ekonomiska vinstintressen för vare sig givare eller plasmainsamlare kan bidra till en minskad risk för givarens hälsa och ett ökat förtroende för verksamheten bland patienter och allmänhet.

Om alla EU-länder följde 20:e utgåvan av Europarådets guide för donationsvolym och donationsintervall skulle tillgången på europeisk plasma öka med bibehållen säkerhet för plasmagivaren. Det innebär dock att regelverk måste ändras på nationell nivå, eftersom varje land har sitt eget regelverk för blodgivning. I Sverige begränsas t. ex. plasmagivning till en gång varannan vecka, medan det enligt Europarådets guide går bra att ge plasma vart femte dygn. Läke-medelsindustrin kan också bidra till att minska behovet av plasma som råvara genom förbättrade processer

för utvinning av immunglobulin ur plasma. Idag varierar mängden immunglobulin mellan 3,7-5 gram per kilo plasma, beroende på vilket företag som processar plasman.

Immunglobulin i rätt dos till rätt individ kan bidra till minskat importberoende av plasma

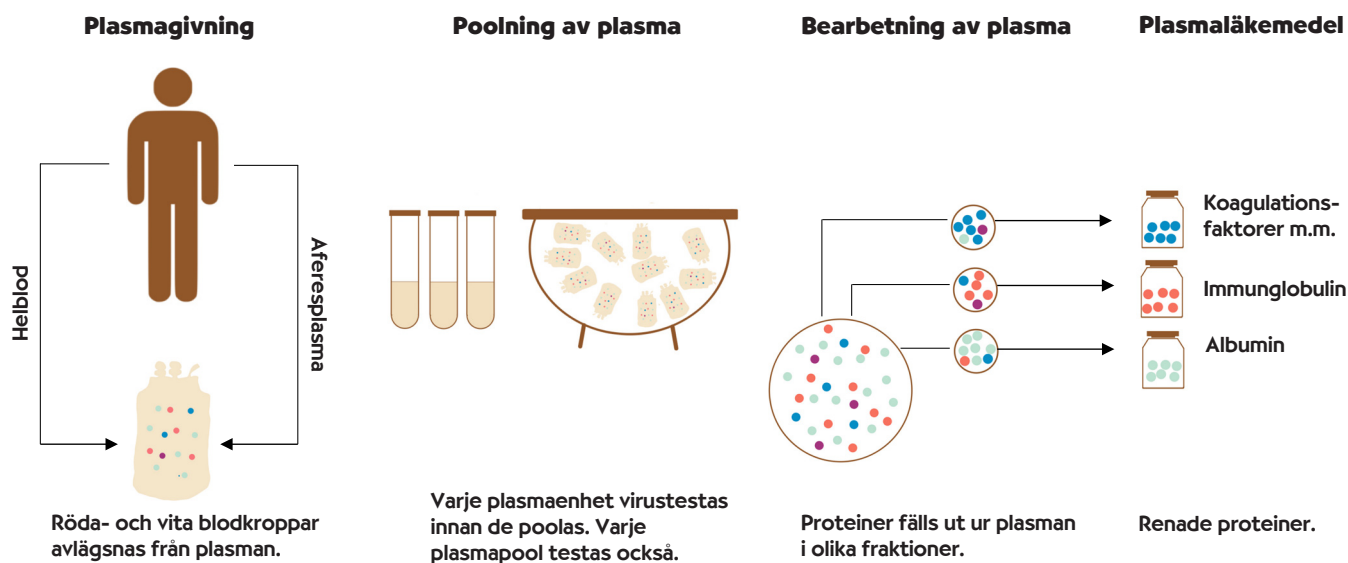
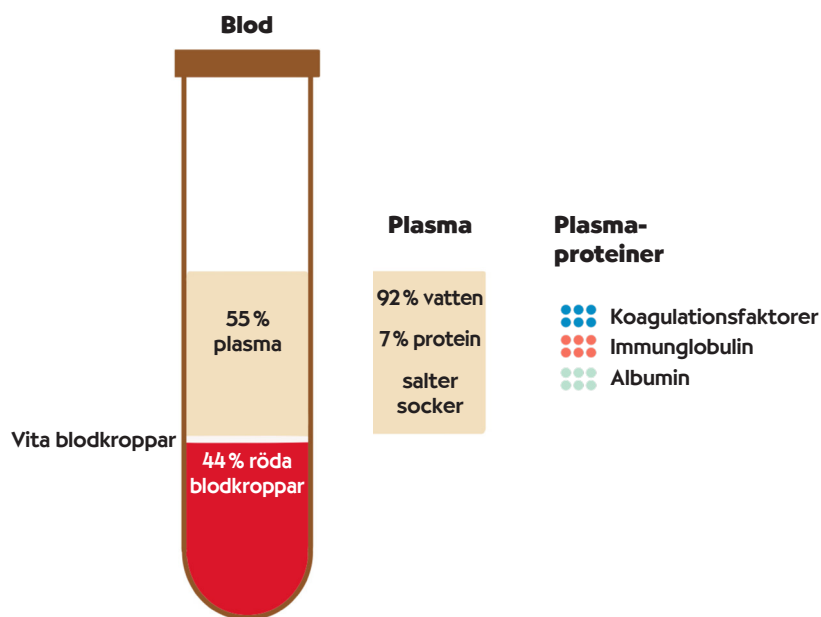
Användningen av immunglobulin skiljer sig stort mellan länder i Europa. Den genomsnittliga användningen inom EU/EES är ca 60 g immunglobulin per 1 000 invånare och år. Det finns dock flera länder som använder betydligt mer, där mängden uppgår till mer än 100 g per 1 000 invånare. I England publiceras varje år en rapport över användning och kostnad för immunglobulin i landet. I rapporten beskrivs också hur behandling av olika patientgrupper ska prioriteras vid en bristsituation. Rapporten är viktig för att förutsäga användning

Plasma och plasmagivning

Plasma är den proteinrika vätska som blir kvar när de vita och röda blodkropparna avlägsnats från blodet. Efter en vanlig blodgivning avskiljs plasman från blodkropparna eftersom de flesta patienter endast behöver transfusion av röda blodkroppar. Det transfunderas ungefär tio gånger fler enheter röda blodkroppar än plasma.

I Sverige och de flesta andra europeiska länder säljs överskottet av plasma som produceras vid blodgivning till läkemedelsindustrin för framställning av immunglobulin-koncentrat och andra plasmaläkemedel.

Plasmagivning är ett annat sätt att donera plasma. Vid plasmagivning avskiljs blodkropparna i ett automatiskt separationssystem, så kallad aferesteknik, så att plasmagivaren får tillbaka blodkropparna under själva donations-tillfället. Det är möjligt att ge plasma oftare än blod, eftersom givaren inte förlorar några röda blodkroppar vid plasmagivning.



SweBA

Svenska blodalliansen (Swedish Blood Alliance) har funnits sedan 2004 och är en förening som ska verka för samarbete mellan blodcentralerna i Sverige. SweBA representerar Sverige och bevakar svenska intressen vad gäller blodgivning, plasmaförsörjning och användning av blodprodukter i European Blood Alliance (EBA).

I Sverige ska SweBA verka för en säker och kostnadseffektiv blodförsörjning som bygger på frivillig blodgivning utan ekonomisk vinning för blodgivaren. Medlemmar i SweBA är universitetssjukhusens blodcentraler och Svensk förening för klinisk immunologi och transfusionsmedicin. SweBAs arbete bedrivs i olika arbetsgrupper.

och identifiera nya indikationer för behandling med immunglobulin. Liknande initiativ i fler länder, eller på europainivå, vore önskvärt som ett led i att trygga patienternas tillgång till immunglobuliner.

Sverige har inte varit självförsörjande på plasma på över 20 år

Med självförsörjande menas att mängden plasma som levereras från svenska blodcentraler till olika läkemedelsbolag motsvarar mängden plasmaläkemedel som används i sjukvården. Sverige har inte varit självförsörjande när det gäller plasma sedan år 2000. Då var det främst koagulationsfaktorer som efterfrågades, men i takt med att många koagulationsfaktorer i stället kunde framställas med rekombinant teknik minskade efterfrågan på plasma som råvara, med sjunkande priser som följd. De flesta regioner valde, med stöd av olika utredningar, att avveckla sin plasmagivningsverksamhet och levererar därefter enbart överskottsplasma. De senaste årens ökade efterfrågan på framförallt immunglobulin och den osäkerhet som är förenad med import av stora volymer plasma från ett land utanför EU har inte föranlett några specifika satsningar på plasmagivning i Sverige.

Totalt levererade svenska blodcentraler ca 100 000 kg plasma till läkemedelsindustrin för framställning av plasmaläkemedel under 2020. Det motsvarar ungefär 400 kg immunglobulin, vilket är relativt lite om det jämförs med vår årsförbrukning av immunglobulin, som beräknas uppgå till knappt 1 000 kg. Varje region sluter egna avtal med det läkemedelsbolag som de levererar plasma till. De läkemedel som framställs ur svensk plasma säljs sedan på en global marknad. I Sverige har det varit vanligt att regionerna levererar plasma till Octapharma, som har en anläggning för framställning av plasmaläkemedel i Stockholm.

Nationell samordning för att säkra tillgången på plasmaläkemedel saknas

Mellan åren 2016 och 2020 ökade användningen av immunglobulin-koncentrat med 11 % i Sverige. Uppgifter från Region Östergötland visar

att det framför allt är inom andra specialiteter, än de som vanligtvis behandlar primära och sekundära immunbrister, som användningen ökar. Minskad tillgång och hotande brist på intravenöst immunglobulin har uppmärksammats av Sveriges läkemedelskommittéer som tillsammans med professionsföreträdare inom bl a neurologi, infektion och hematologi, rekommenderar att om möjligt överväga alternativ behandling och striktare indikationer för att behandla med immunglobulin.

Det finns idag ingen nationell enhet med ansvar att se till att det finns tillräckligt med immunglobulin så att en bristsituation inte uppstår, utan det är respektive regions ansvar. I början av pandemin samarbetade regionerna

» Mellan åren 2016 och 2020 ökade användningen av immunglobulin-koncentrat med 11 % i Sverige. «

för att åstadkomma jämlik vård genom att bland annat gemensamt upphandla vissa läkemedel. Det blev tydligt att regionerna som enskilda aktörer på en global marknad har en fördel att gå samman i vissa situationer, något som också belysts i regeringens pågående utredning om hälso- och sjukvårdens beredskap.

Swedish Blood Alliance (SweBA), är en underorganisation till EBA och verkar för samarbete mellan blodcentraler i Sverige. SweBA initierade 2012 en arbetsgrupp för framtidens plasmaförsörjning i Sverige. Arbetsgruppen verkade för en ökad nationell samordning vid insamling och försäljning av plasma. Dock har bristande intresse för frågan om plasmaförsörjningen bland landets regioner lett till att arbetsgruppen är vilande sedan 2015.

Stora utmaningar om Sverige ska öka produktionen av plasma för läkemedelsframställning

En ökad kunskap bland politiker och allmänhet om de livsviktiga läkemedel som framställs ur plasma och om risken för brist på dessa läkemedel är avgörande för satsningar på ökad plasmagivning i Sverige. Det framställs i en del sammanhang som negativt att blodcentraler levererar

plasma till läkemedelsindustrin. Individer som vet hur det är att vara beroende av plasmaläkemedel kan bidra med kunskap om behovet av säker tillgång på plasmaläkemedel genom information till allmänhet, politiker och andra aktörer i samhället. Patienter kan också tillsammans med representanter från vården verka för att bristen på immunglobulin även fortsättningsvis lyfts i landets läkemedelskommittéer och att krav på regelbunden rapportering om användningen av plasmaläkemedel, liknande det krav som finns för andra blodprodukter, införs i Sverige.

För att Sverige ska leverera plasma för framställning av läkemedel motsvarande den mängd som används behöver antalet plasmadonationer med aferesteknik öka från knappt 30 000 till närmare 200 000 varje år. En sådan ökning kräver stora investeringar i form av lokaler, utrustning, personal och rekrytering av nya givare. Liksom plasmaläkemedel handlas råvaran plasma på en global marknad. Det är därför inte självklart att dessa investeringar ska göras av landets regioner, i synnerhet om kostnaden för plasmagivningen skulle överstiga vad läkemedelsbolagen är villiga att betala för råvaran. Att plasmaläkemedel säljs på en global marknad kan också försvåra rekryteringen av plasmagivare eftersom den plasma som doneras i Sverige inte säkert kommer svenska patienter till nytta. Samtidigt har Sverige ett solidariskt ansvar att bidra till världens plasmaförsörjning, särskilt om vi kan utveckla en kostnadseffektiv organisation utan ekonomisk vinning för plasmagivarna. Det saknas enkla svar på hur Sverige och EU ska möta den stigande efterfrågan på immunglobuliner och samtidigt minska importberoendet av plasma. Det är flera intressen som krockar. ■

PIObladets gästmedarbetare 2021

Sofia Nyström, överläkare
Klinisk immunologi och
transfusionsmedicin
Region Östergötland

Familjeläger i Uskavi



**Vi behöver
din hjälp!**

Har du önskemål gällande
PIOs familjeläger?

Hjälp oss att svara på några
frågor via PIOs hemsida
www.pio.nu/familjelager

Den 12–15 augusti anordnades PIOs familjeläger, för 20:e gången, med roliga aktiviteter, härlig gemenskap och intressanta föreläsningar. Som brukligt var familjelägret på Uskavigården utanför Nora.

I år hölls alla aktiviteter utomhus samt i två stora inhyrda tält. Vi hade tur att väder och programpunkter var någorlunda synkade – så att uteaktiviteterna kunde genomföras trots att det regnade då och då.



På fredag förmiddag fick vi besök av Lotta Sörman från Nora Naturskola. Lotta jobbar som naturpedagog och hon lärde oss bland annat hur man artbestämmer insekter. Vi hävade vattenlevande insekter från sjön Usken och lade i stora plastlådor där



de simmade omkring under tiden som vi studerade dem. Vi räknade insekternas ben och försökte att hitta andra ledtrådar för att finna rätt insekt på en stor affisch där alla insekterna fanns illustrerade och med namn. Nu vet vi att alla insekter har sex ben och att spindlar har åtta! Vi fångade också några små fiskar och konstaterade att de har väldigt många ben, i alla fall på insidan!

Spännande var när en stor larv hittades i vattenbrynet. Larven var helt stel när den hävdades upp och lades på ett plastlock. Vi blev förvånade



och glada, när den efter en lång stund plötsligt började röra på sig. Det kändes fint att se när den placerades på ett blad i en buske för att förhoppningsvis förvandlas till en brunsprötad skymningssvärmare.

När vi tittat klart på alla insekter som vi hävat upp, berättade Lotta att vi skulle leta efter fåglar och spela fågelbingo. Vi trodde först att vi skulle smyga på levande fåglar men när Lotta sa att vi inte behövde vara tysta, som riktiga fågelskådare, insåg vi att det var fåglar i trä som hon satt upp längst en promenadstig. Med hjälp av kikare hittade vi de flesta av Sveriges vanligaste fåglar som rödhake, pilfink och blåmes. Vi fick sedan hjälpa Lotta att hämta tillbaka alla fåglarna eftersom det var svårt att komma ihåg i vilka träd och buskar de var uppsatta i!



Vi lekte också en lek där Lotta först var en hungrig rovfågel och jagade oss småfåglar nere vid sjön. Det var tur att Jennifer som var lekens ornitolog kunde namnen på alla småfåglarna så hon kunde rädda de som blev fångade!

Samtidigt som vi blev jagade av den flaxande örnen lyssnade föräldrarna på en digital föreläsning med Carina Sparud Lundin, professor i omvårdnad och perfekt för institutionen för vårdvetenskap och hälsa vid Göteborgs universitet. Carina föreläste om "Övergång från barnsjukvården till vuxensjukvården – Att förbereda sitt barn att bli självständig med sin sjukdom". Ett referat från föreläsningen

finns att läsa på sidan 20–21.

På eftermiddagen fanns möjlighet att bada, paddla kanot, kajak och paddle boards. Det hade köps in både nya kajaker och paddle boards till lägergården i år och det var roligt att prova på dessa nyheter även om det blåste ordentligt på bøljan den blå, eller för dagen på bøljan den grå, om vi ska vara ärliga.



Efter middagen, som var tacos, träffades vi på nytt nere vid sjön för att köra båtace med radiostyrda båtar. Först blev det både "kaos och lustigheter" när båtarna kopplades till fel handkontroll och kunde styras av annan person. Men efter en stund kom vi på hur det fungerade och kunde komma igång med racet. Tur att det var varmt i vattnet, 21 grader, så det gick att simma ut och hämta tillbaka båtar som slog runt i de höga vågorna.

Senare på kvällen grillade vi korv nere vid sjön. Vi fick prova en ny grillplats, för platsen där vi tidigare år brukar samlas var den här gången upptagen av ett annat gäng grillare. Vi hade också prisutdelning gällande båtacet med fina pokaler och ett tröstpris, en kotte, för den mest kreativa och längsta båtkörningen. Precis när alla hade ätit färdigt och det var dags att packa ihop började det regna.

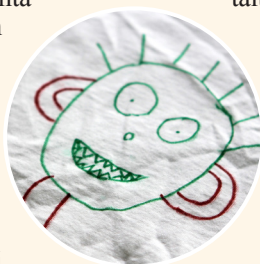
På lördagen pysslade vi i ett av tälten. Populärt var att dekorera tygkassar och t-shirts men också att göra egna nyckelringar och armband. Föräldrarna lyssnade på en föreläsning via Zoom med Olov Ekwall, professor i pediatrik immunologi och överläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg som förläste om "Primära immunbrister

– Nytt om diagnos, symtom och behandling”. Referat på sidan 22–23.



Efter goda kycklingspett till lunch fortsatte vi att pyssla en stund till. Vi fick bland annat bekanta oss med figuren Kurt som sedan sågs på många av barnens dekorerade t-shirts.

Efter glass till fika gick vi på en ”tipspromenad”, som mer var som en frågestund när vi ibland tog en liten paus på promenaden, cirka 1,5 km, på väg till kalkbrottet. Även den här gången hade vi tur att det var uppehåll och vi fick till och med se solen titta fram!



Två av barnen tävlade om vem som kunde bada längst och när ingen ville komma upp ur vattnet så beslutades det om en gemensam vinst precis som i höjdhoppfinalen på OS.



Efter middagen började det regna och det var tur att vi hade våra stora tält när det bjöds in till ”skattjakt”. Vid varje ”boll-station” kunde man vinna en bokstav om man klarade av en utmaning, exempelvis att få 100 poäng genom att kasta pilar på en darttavla eller pricka rätt med tre studsande bollar i en låda. Bokstäverna bildade ett ord där skatten, lördagsgodis, var gömd.

Innan vi gick och lade oss hann vi både dansa, leka och pyssla en stund i tälten. Extra mysigt när det var mörkt ute eftersom det inne i tälten var dekorerat med ljusslingor och batteriljus.



Lägre avslutades på söndagen med pyssel och minigolf innan det var dags att säga hej då till alla gamla och nya vänner!

Stort tack till alla er som på olika sätt bidrog till årets läger, alla familjer, Lotta Sörman, Carina Sparud Lundin, Olov Ekwall, våra barn-/ungdomsledare Jennifer E. Larsson och Pontus Sefton samt medhjälpare Erica Jondelius och Emma Jondelius. Vi hade också stor hjälp av bidragsgivare/sponsorer för att kunna arrangera lägre och kunna göra det extra festligt, intressant och roligt. Tusen tack och hoppas vi ses nästa år! ■

Stort och varmt tack till alla som bidragit till PIOs familjeläger 2021!

För att arrangera ett läger krävs engagemang, tid och pengar.

Lägre har fått stöd från:

- Helge Ax:son Johnsons Stiftelse
- Jerringfonden
- Kungl. Patriotiska sällskapet
- Kungl. Sällskapet Pro Patria
- Prins Carl Gustafs Stiftelse
- Prins Gustaf Adolf och Prinsessan Sibyllas Minnesfond
- Stiftelsen Karin och Ernst August Bångs minne
- Stiftelsen Kronprinsessan Margaretas Minnesfond
- Stiftelsen Kungäpares bröllopsfond
- Stiftelsen Ragnhild och Einar Lundströms minne
- Stiftelsen Solstickan
- Stiftelsen Sunnerdahls Handikappfond
- Stiftelsen Ulf Lundahls Minnesfond

Sponsring av frukt:

- ICA Parken, Örebro

Nästa år!

**BOKA IN PIOs
FAMILJELÄGER
11–14 AUGUSTI
2022**



Övergång från barnsjukvård till vuxensjukvård - Att förbereda sitt barn att bli självständig med sin sjukdom

Text: Carina Sparud Lundin
Foto: Göteborgs universitet

I augusti var det dags för PIOs familjeläger och jag var inbjuden att föreläsa om övergången från barn- till vuxensjukvård för unga med långvariga sjukdomstillstånd. Detta område har de senaste åren uppmärksammats i allt högre utsträckning och är mycket aktuellt även för familjer som har barn med primär immunbrist.

En sårbar tid i livet för unga med långvariga tillstånd

Unga personer ska under denna sårbara period i sitt liv ta över ansvaret för sin hälsa och sjukdom och samtidigt byta vårdgivare. Detta kräver att hälso- och sjukvården anpassar bemötande, vård och behandling för att bättre möta ungas behov inför, under och efter övergången till vuxensjukvården. Detta inkluderar stöd till föräldrar att förbereda sitt barn på att succesivt bli mer självständig och ta ett större ansvar för sin hälsa och sin sjukdom. En bristande övergångsprocess kan leda till negativa konsekvenser på kort och lång sikt såsom ökade medicinska och psykosociala risker i form av fler och svårare symptom, utveckling av komplikationer samt försämrat välbefinnande och livskvalitet. Även förutsättningar

för utbildningsnivå, arbetsmarknads-etablering och familjebildande kan påverkas negativt.

Hur kan vi förbättra förutsättningarna för övergångsprocessen?

Brister i vården har uttryckts av patienter och deras föräldrar, patientorganisationerna och sjukvårdspersonal. Detta trots att insatser för att förbättra behandlingsföljksamhet, stödja egenvårdsförmåga, förbereda för och samordna överföringen till vuxensjukvården har diskuterats sedan i början av 90-talet. I Sverige saknas nationella riktlinjer för överföring av unga och de internationella riktlinjer som finns baseras på denna begränsade, tillgängliga vetenskapliga evidens samt beprövad erfarenhet och konsensus mellan aktörer inom barn- och vuxensjukvård. De komponenter som framkommer i aktuella rekommendationer innefattar bland annat att:

- inrätta en överföringspolicy (som omfattar både barn- och vuxensjukvård)
- att bedöma och utvärdera den unges kunskap, egenvårdsförmåga samt "färdighet" för överföringen
- planera och förbereda för överföringen
- ansvara för själva överföringen till och integrera vården med vuxensjukvården.



Carina Sparud Lundin, professor, barnsjuksköterska, Institutionen för vårdvetenskap och hälsa, Sahlgrenska akademien, Göteborgs universitet.
E-mail: carina.s-lundin@fhs.gu.se

Ofta förordas att en särskilt dedikerad person avsätts för att ansvara för överföringsprocessen, till exempel en överföringskoordinator. Även om det i Sverige pågår forskningsprojekt i vissa patientgrupper, såsom unga med medfödda hjärtfel och typ 1 diabetes (se länk till Stepstones nedan), så finns det mycket att önska när det gäller att förbättra vården kring övergångsprocessen för dessa unga och deras föräldrar. För att nå en sådan

utveckling krävs nationella riktlinjer som ger hälso- och sjukvården riktlinjer för att erbjuda en mer sammanhängande vård. Detta har också uppmärksammats i en rapport från Vårdanalys (se länk nedan).

Föräldrars överlämnande av ansvar till den unge

Som föräldrar kan man fundera på hur man bäst kan stödja sin ungdom till ökad grad av ansvar och självständighet. Den auktoritativa föräldrarollen som mer inkännande och åldersadekvat, till skillnad mot den auktoritära som är mer rigid, har visat sig mer framgångsrik över tid. Den ger den unge plats att utvecklas och tar hänsyn till känslor och önskaner, men experimenterandet sker under så säkra förutsättningar som möjligt. I samråd eller gräl med föräldrar sätts gränser med hänsyn till utveckling och förmåga. Det är också viktigt med emotionellt engagemang

och tydlighet med vad som är viktigt för familjen och för den unge. Studier med unga vuxna med olika långvariga tillstånd har visat att de upplever större förståelse för den gränsättning (ibland uppfattat som tjt) som föräldrarna utsatt dem för under uppväxten, än vad de ofta visade då. Utifrån den unges ålder, mognad och psykosociala förutsättningar kan föräldrar gradvis överlämna ansvar för hälso- och sjukdomsrelaterade uppgifter, från att i början ta fullt ansvar, till att hålla sig i bakgrunden och till sist fungera som en rådgivande konsult när den unge behöver eller efterfrågar stöd, se exempel på detta i figuren. Utöver detta tillhandahåller PIO också en alldeles utmärkt vägledning för ungdomar, föräldrar och vårdpersonal, ett vetenskapligt och kliniskt förankrat material som utgår från olika steg i övergångsprocessen.

Avslutningsvis, med de resurser sam-

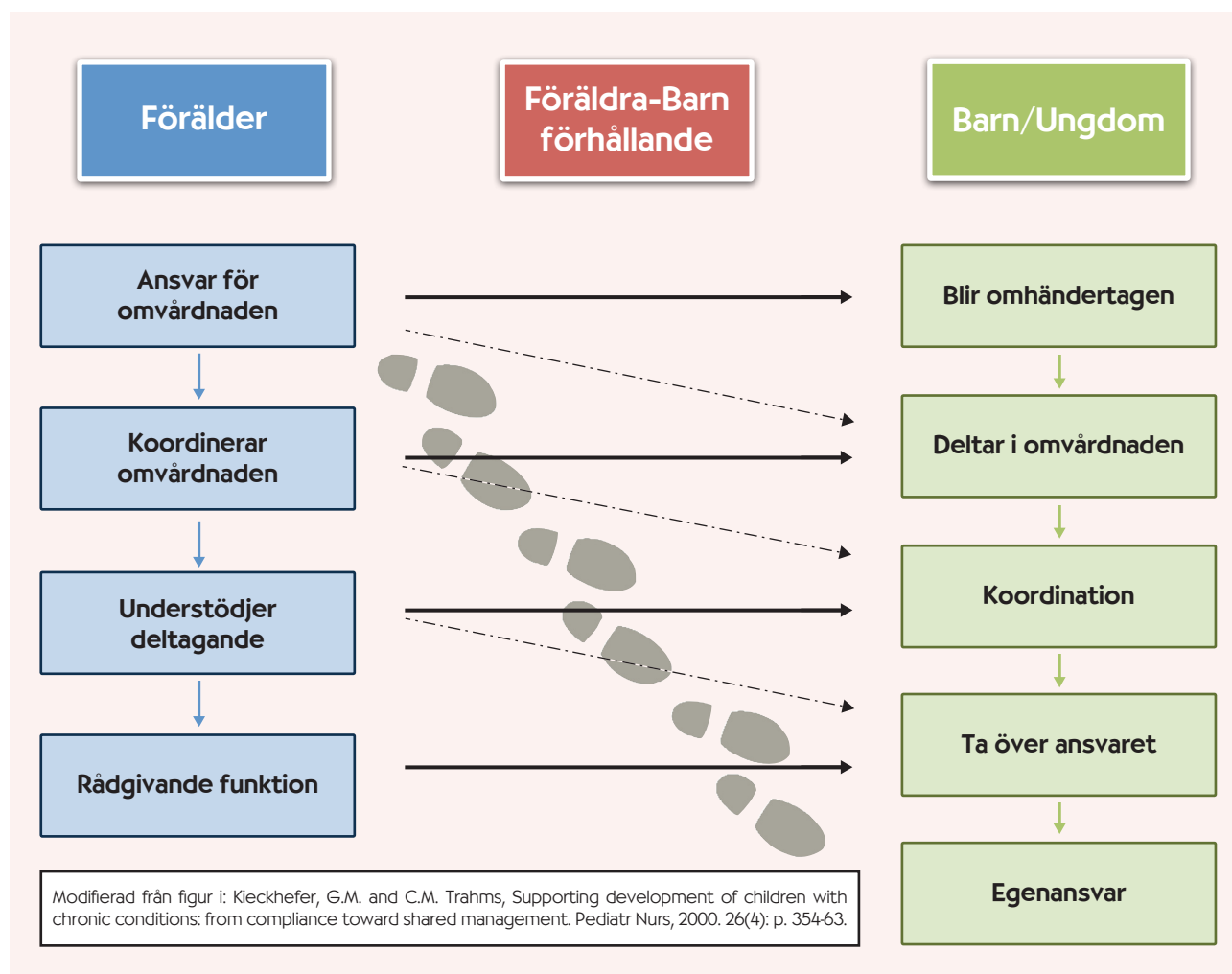
hället har satsat på barn med långvariga sjukdomstillstånd under barnåren, följer också ett fortsatt ansvar för hälso- och sjukvården att ombesörja resurser för uppföljning med syfte att säkerställa välbefinnande, livskvalitet och en god vuxen-etablering. ■

Tips på länkar

Förberedd och sedd.
Vårdanalys. Rapport 2019:6.
www.vardanalys.se.

Stepstones (Swedish Transition Effect Project Supporting Teenagers with Chronic Medical Conditions | Göteborgs universitet (gu.se)
www.gu.se/forskning/stepstones-swedish-transition-effect-project-supporting-teenagers-with-chronic-medical-conditions

Figur



Nyheter

inom primär immunbristområdet

Text: Olov Ekwall
Foto: Arkivbild, PIO

Jag hade förmånen att få vara med och föreläsa om nyheter inom primär immunbristområdet vid sommarens familjeläger i Uskavi. Här följer en sammanfattning av några av de nyheter som jag berättade om.

Diagnostik och genetik

Den genetiska diagnostiken fortsätter att utvecklas på flera olika sätt. Det läggs hela tiden nya namn till listan över gener som kan orsaka medfödda immunologiska sjukdomar. När jag var på läret i Uskavi förra gången 2017 och höll ett liknande föredrag innehöll genlistan 300 namn och nu, fyra år senare, är vi uppe i 450 namn på listan över sjukdomsorsakande gener. Detta beror inte på att det har uppstått nya sjukdomar, utan på att våra metoder för att hitta de genetiska avvikelserna blir allt bättre. Jämfört med tidigare då vi ofta "gissade" på vilken gen som kunde orsaka en sjukdom baserat på symptom och undersökningsfynd gör vi nu för det mesta en så kallad helgenomsekvensering då samtidigt alla drygt 20 000 gener i vår arvs massa undersöks i detalj. Ofta använder vi det engelska namnet "Whole Genome Sequencing" (WGS) när vi pratar om denna analys. Detta medför att vi ofta hittar genetiska avvikelser som

vi inte kunde förutse. Det har också lärt oss att den tidigare dogmen "en gen = en sjukdom" inte längre gäller. Vi ser att olika avvikelser i samma gen kan ge en stor variation när det gäller vilka sjukdomssymtom som uppstår och att olika sjukdomar kan orsakas av avvikelser i samma gen. Även patienter, till exempel syskon, med exakt samma avvikelse i en gen kan ha olika sjukdomsbild. På motsvarande sätt har vi lärt oss att hos personer med samma sjukdomsbild kan sjukdomarna orsakas av avvikelser i olika gener.

Vi håller också mer och mer på att frånga ordet "mutation", och istället pratar vi om "genvariant". Detta för att "genvariant" bättre fångar att det inte handlar om att en gen antingen fungerar eller inte fungerar utan att olika avvikelser (varianter) i en gen kan påverka genens funktion i olika hög utsträckning och på olika sätt. Tidigare kände vi framför allt till sjukdomar som berodde på genvarianter som ledde till att en funktion i immunsystemet helt slutade fungera, men nu upptäcker vi fler och fler sjukdomar som orsakas av att gen-

varianter leder till ökad, förändrad eller endast delvis minskad funktion, till exempel i en immunologisk signaleringsväg.

Man skulle lätt kunna tro att den förbättrade genetiska diagnostiken leder till att betydelsen av traditionella immunologiska undersökningar minskar, men det har nästan blivit tvärtom. Nu när vi kan hitta nya genvarianter med mer diskret påverkan på genfunktionen behöver vi bättre och mer skräddarsydda metoder för att i nästa steg kunna avgöra om de genetiska varianter vi hittat säkert är sjukdomsorsakande. Dessa undersökningar kan ofta vara resurs- och

tidskrävande och hamna i gränslandet mellan forskning och klinisk diagnostik. Det innebär att det kan ta lite tid efter att en genetisk undersökning är genomförd innan man kan veta om

de förändringar man hittat verkligen orsakar sjukdomen.

Nyföddhetsscreening

Det är glädjande att kunna skriva att vi i augusti 2019 började screena alla nyfödda för svår kombinerad immunbrist (SCID) i Sverige. Bakgrunden är att behandlingsresultaten

»Vi håller också mer och mer på att frånga ordet "mutation", och istället pratar vi om "genvariant".«

vid SCID är väsentligt bättre om man kan identifiera barn med SCID innan de fått sina första infektioner och erbjuda botande behandling, oftast i form av stamcellstransplantation. Genom att använda det system för nyföddhetscreening som funnits i Sverige sedan 1965 och analysera nybildningen av T-celler på det så kallade PKU-provet kan vi på ett mycket effektivt sätt hitta barn med SCID inom 1–2 veckor efter födseln. Införandet av screeningen har varit mycket lyckad och under det första året kunde vi identifiera tre barn med SCID som alla har behandlats framgångsrikt.

Behandling

I takt med att vi blir bättre och bättre på att ställa exakt diagnos på gennivå öppnar sig möjligheterna att erbjuda mer specifik och individanpassad behandling. Förutom den förbättrade diagnostiken är en viktig del i denna utveckling att fler och fler läkemedel som påverkar specifika immunologiska funktioner utvecklas. Det kan handla om antikroppar som binder till immunologiska signalmolekyler eller ytstrukturer på immunceller. Det kan också handla om små molekyler som söker sig in i immunceller och påverkar signalvägar inne i cellerna.

Dessa mer specifika behandlingar har potentialen att vara mer effektiva och ha färre biverkningar än de mer trubbiga behandlingsalternativ som vi har och har haft hittills.

En annan principiellt ny behandlingsprincip som sakta men säkert blir mer och mer tillgänglig är genterapi. Det har talats om genterapi i många år, och utvecklingen och tillgängligheten går långsammare än vi trodde, men nu finns godkänd genterapi för till exempel vissa former av SCID. Det finns olika principer

för genterapi, men den variant som är mest aktuell för medfödda immunologiska sjukdomar är att man tar ut stamceller från patienten och introducerar en ”frisk” variant av den gen som är avvikande i stamcellerna. Sedan återför man de genetiskt modifierade stamcellerna till patienten och cellerna etablerar sig i benmärgen och kan sedan producera ”friska” immunceller.

Symtom

De symtom som kan orsakas av medfödda immunologiska sjukdomar är förstas desamma som tidigare, men vi har lärt oss att symtombilden kan vara mycket bredare än vi kanske tidigare har uppfattat. Traditionellt associeras medfödda immunologiska sjukdomar framför allt med ökad infektionskänslighet, och det är fortfarande så att infektioner är det vanligaste symtomet, men vi har lärt oss att symtombilden kan vara mycket bredare än så. Ett exempel är en färsk studie där man använde ett stort europeiskt register för att se vilka symtom som fanns vid sjukdomsdebuten hos drygt 16 000 personer

»I studien kunde man se att drygt 30 % av patienterna hade andra symtom än infektioner vid debut.«

med medfödda immunologiska sjukdomar. I studien kunde man se att drygt 30 % av patienterna hade andra symtom än infektioner vid debut. Ofta handlade

det om så kallad dysreglering, dvs att immunsystemet aktiveras på ett okontrollerat sätt vilket till exempel kan orsaka autoimmuna eller autoinflammatoriska sjukdomar. Det kan också handla om att det första symtomet är en tumörsjukdom som beror på att immunsystemet inte har kunnat upptäcka och bekämpa tumöromvandlade celler.

Den nya synen på symtombilden vid medfödda immunologiska sjukdomar hänger ihop med att vi förstått att immunsystemet gör mycket mer än att



Professor Olov Ekwall,
Drottning Silvias barnsjukhus,
Göteborg

försvara oss mot infektioner. Det avspeglas också i att vi internationellt mer och mer ersätter det engelska begreppet Primary ImmunoDeficiency (PID) med begreppet Inborn Error of Immunity (IEI). IEI avspeglar bättre bredden i symtombilden medan PID framför allt är förknippat med infektionskänslighet.

Vid den kommande stora internationella ESID-konferensen som kommer att hållas i Göteborg 2022 har vi till exempel systematiskt ersatt begreppet PID med IEI. Någon etablerad svensk variant finns inte ännu, men jag personligen brukar numera för det mesta använda begreppet ”medfödd immunologisk sjukdom” snarare än ”primär immunbrist-sjukdom”.

Det var ett försök att beskriva några av de nyheter och trender som jag uppfattat inom ämnesområdet. Det är en utmaning och en förmån att försöka hänga med i detta spännande fält som jag tror är ett av de områden inom medicinen som utvecklas snabbast just nu. ■

Årsmöte 2022

Den **26 mars 2022** hälsas alla medlemmar varmt välkomna till PIOs årsmöte i Jönköping. Mötet planeras som hybridmöte dvs även digitalt.

Inbjudan skickas ut i början av 2022.

Välkomna!

Hälsningar från styrelsen i PIO

Efterlysning

Medlemsberättelser är ett uppskattat inslag i PIObladet. Därför söker vi nu personer som är intresserade av att dela med sig av sina erfarenheter av primär immunbrist (PI).

Har du själv PI, är du sambo/gift, vårdnadshavare eller på annat sätt har anknytning till någon som har PI och vill skriva/dela med dig? Hör av dig till PIO på e-post info@pio.nu.

Tips! På PIOs hemsida www.pio.nu under menyn "Leva med PI" kan du ta del av medlemsberättelser.



Gilla oss på Facebook!

www.facebook.com/PIO.Riks/

Skona miljön! @

Har du e-post?

Då kan du få protokoll och information via mejl. Skicka namn och e-postadress till info@pio.nu.

PS. PIObladet kommer i brevlådan som vanligt!

Glöm inte heller att meddela ev. adressändringar så du inte missar inbjudningar och PIObladet!



Stort och varmt tack för alla gåvor till forskningsfonden och verksamheten som PIO har fått under 2021.

Nomineringar till förtroendeuppdrag

Då var det dags att skicka in nomineringar till organisationens olika förtroendeposter för verksamhetsåret 2022. OBS, endast medlemmar kan väljas till förtroendeuppdrag inom organisationen! Skicka nomineringarna till: anitoragrip@yahoo.se märkt "Nomineringar", **senast den 15 januari**. Kom ihåg att den nominerade dessförinnan ska vara tillfrågad och ha accepterat nomineringen. Vilka poster som är valbara kan du läsa om i PIOs stadgar § 5. Stadgarna finns på www.pio.nu under menyn "PIO".

Vänliga hälsningar från valberedningen i PIO

5 februari PIOs läns-/regionavdelningar bjuder in till föreläsning och årsmöten via Zoom.

26 mars Årsmöte i Jönköping med intressanta föreläsningar. (Hybridmöte dvs även digitalt)

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

11-14 augusti 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.

Viktiga datum
2022

Julklappstips
- till den som
"har allt"!

**Välkommen till
Zebra-butiken
via PIOs hemsida
www.pio.nu**



Fler fina julgåvor finns på:
www.pio.nu

Tack för ditt stöd till PIO!



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

Bankgiro 5159-3382, Swish 1230244848

ENKEL INFUSIONSPUMP, SÄKER BEHANDLING

För mer
information:
info@steripolar.se
018-430 0980

FREEDOM60®
Syringe Infusion System

FreedomEdge™
Syringe Infusion System

Freedom
Infusionspumpar



**3 trygga
steg för
en säker
infusion**

HlgH-Flo
Subkutant
infusionsset



Precision
Admin-set



Vad?

Freedom infusionssystem är en lätthanterlig infusionspump med tillbehör som kan användas med alla tillgängliga subkutana immunglobuliner på svenska marknaden.

När?

Utan behov av batterier eller programmering kan du ta din behandling precis när och var det passar dig.

Hur?

Mekaniken i Freedom60 och FreedomEdge har en hög inbyggd säkerhet som skyddar din vävnad och ger en trygg behandling. Med hjälp av flera kanyler i ditt infusionsset kan du fördela hela din dos till fler infusionsplatser samtidigt. Det kan förkorta behandlingstiden och spara din värdefulla tid!

when outcomes matter

Steripolar

Tel. 018-430 0980

info@steripolar.se

www.steripolar.se