

PIOblad

Nytt från Primär immunbrist organisationen Nr 2 2012

PIO:s årsmöte i Växjö

Autoimmunitet tecken på PI?

Studera med primär immunbrist



Sällsynta dagen
Patientens direktkanal

Innehåll

- I Hänt se'n sist
- PIO:S ÅRSMÖTE 2012**
- 2 PIO:s årsmöte 2012 i Växjö
- 3 Med starkt engagemang för HAE
- 4 Kvalitetsregister för primär immunbrist färdigt
- 5 Vill hitta stöd för immunglobulinbehandling vid IgG-subklassbrist
- 6 Autoimmunitet tecken på PI?
- 7 Bilder från årsmötet
- 8 Att studera med PI
- 9 Fler bilder från årsmötet...
- 10 Sällsynta dagen 29 februari
- 11 Pensionärsrabatt - inte bara för pensionärer
- LÄNS- OCH LOKALAVDELNINGARNA INFORMERAR**
- 12 PIO Jönköping - Patienternas direktkanal
- 13 Utbildning för representanter
- 14 Presentation av HAE-mottagningen i Solna
- 16 Fotokurs på ungdomarnas träff



Redaktionellt

PIObladet utkommer med 4 nr/år (3 utgivningar med dubbelnummer på hösten).

Utgivningsplan

Manusstopp	Prel utgivningsdatum
15 januari	18 mars
15 april	18 juni
15 september	18 november

För medlemmar ingår tidningen i medlemsavgiften, 200 kr/år. Prenumerationsavgiften för icke medlemmar är 100 kr/år. För prenumeranter utanför Sverige 150 kr/år.

Omslagsbild Kråkbär, foto: Emelie Monfors

Redaktör

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

PIObladets samrådsgrupp

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

Gästmedarbetare 2012

Lennart Hammarström, professor i klinisk immunologi
Immunbristenheten, Karolinska Universitetssjukhuset

Tryck

GTC Print AB, Luleå

Hänt se'n sist...

Jag är väldigt glad för förtroendet jag har fått som ordförande i PIO. Min PIO-resa började för fjorton år sedan då vår yngsta dotter fick diagnosen primär immunbrist. Beskedet väckte givetvis många frågor, vad är primär immunbrist, vad innebär det för vår dotter, hur kommer hennes och vår familjs liv att se ut framöver? Jag, min man och våra tre döttrar bodde då i Bern, Schweiz och det var vår läkare där som tipsade om PIO, han berättade att det var den första organisationen för primär immunbrist i världen. På den tiden var inte google.com och internet vad det är idag så sökande efter information och kunskap blev väldigt viktigt för mig. Jag kommer så väl ihåg när jag fick mitt första PIO-kuvert i brevlådan. Jag läste allt på stående fot och sög i mig all information och ville förstås veta mer.

Vi flyttade hem till Sverige 2001 och jag började engagera mig i PIO och var bland annat med och startade PIO Stockholm-Uppsala och har fram till februari 2012 varit ordförande i PIO Stockholm-Uppsala och suppleant i riksorganisationen i ett antal år. De senaste åren har jag även varit ansvarig för familjelägret.

PIO har betytt väldigt mycket för mig och jag ser fram emot att som ordförande få vara en del av den fortsatta utvecklingen av PIO. Varje dag görs ett fantastiskt arbete av många eldsjälar både på läns- och riksnivå.

Den 22 - 29 april firades Världsimmunbristveckan. PIO tillsammans med Baxter erbjöd två onlineföreläsningar om primär immunbrist på PIO:s hemsida. Docent Ann Gardulf och professor Anders Fasth berättade om immunsystemet, primära immunbristsjukdomar och deras behandling. Under veckan fanns också möjlighet att skicka in frågor och få personliga svar från docent Ann Gardulf och professor Anders Fasth. PIO förmedlade 13 frågor och svar.

Under Världsimmunbristveckan deltog PIO på Barnveckan i Borås, där barnläkare och sjuksköterskor från hela Sverige deltog i föreläsningar, minikurser och workshops. Mette Larsen, nyvald styrelsemedlem i PIO delade ut Varningstecken vid primär immunbrist

och den nya foldern Övergång från barn- till vuxensjukvård. Se notis om foldern på sidan 16. Passande nog hölls även föreläsningar om primär immunbrist under dagen PIO var där.

Världsimmunbristveckan uppmärksammades även i media. I ett nyhetsbrev från doktorn.com fanns information om immunbristveckan och en länk till en artikel om primär immunbrist. På fredagen den 27 april sändes ett inslag om primär immunbrist på Sveriges Radio P4 Västmanland med anledning av Världsimmunbristveckan. Inslaget finns att lyssna på www.sverigesradio.se/vastmanland, i sändningsarkivet.

Just nu pågår planering inför PIO:s årliga familje- och ungdomsläger i Uskavi som hålls den 10 - 12 augusti. Information och anmälningshandlingar skickas till alla medlemsfamiljer som har ett eller flera barn med primär immunbrist. Det här året kommer barn med primär immunbrist och deras familjer ha möjlighet att söka till två familjeläger. Den 3 - 7 september erbjuder även Ågrenska en veckas familjevistelse på Lilla Amundön, strax utanför Göteborg. Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar. Sist Ågrenska arrangerade en familjevecka för barn och ungdomar med primär immunbrist var 1998. Sista anmälningsdag är den 14 juni. Program och anmälan finns tillgänglig på www.agrenska.se eller kontakta Ågrenska via telefon 031-750 91 00.

Jag önskar er alla en riktigt skön sommar och trevlig läsning!

Maria Monfors
Ordförande



PIO:s årsmöte 2012 i Växjö



Den nyvalda styrelsen, fr v Annika Svensson, Maria Monfors (o.f), Mette Larsen, Märta Almegård och Stefan Nordeman. Fyra personer saknas på bilden.

Text Ann-Sofie I Nordmark Foto Ulf Larsson

Sjuttiofem personer träffades den 23 till 25 mars i Växjö, för att lyssna till föreläsningar, delta vid årsmötet och utbyta erfarenheter. Det var tre soliga och varma (20°) dagar som gav energi och försmak på sommaren.

Fredagen inleddes med en föreläsning av ordförande i den danska HAE-föreningen Henrik Boysen. Under lördagen presenterade överläkare Per Wågström sitt forskningsprojekt om utsättningsförsök och gav information om det nya kvalitetsregistret. Professor Anders Fasth höll föredrag om primär immunbrist och autoimmunitet. Och läkarstuderande Maria Jensen berättade om hur det är att studera med primär immunbrist. *Se referat i tidningen.*

Många viktiga beslut fattades vid årsmötet som denna gång leddes av Berndt Nilsson, PIO-medlem och f.d. ordförande i såväl HSO som Hjärt- och lungsjukas riksförbund. Stadgeändringar klubbades igenom och årsmötet beslutade att anta styrelsens förslag att skilja på anställda och förtroendevalda.

Att skilja på anställda och förtroendevalda är viktigt för att undvika

jävsituationer och för att trygga PIO:s framtid. PIO har varit en liten organisation med få aktiva medlemmar där förtroendeuppdrag och avlönat arbete har sammanfallit naturligt. Men i dag är PIO så pass stora att beslutet kändes både nödvändigt och rätt.

Anneli Larsson avgick ur styrelsen efter fjorton år som styrelsemedlem varav de senaste sex åren som ordförande. Detsamma gjorde undertecknad, Ann-Sofie Isaksson Nordmark efter sexton år i styrelsen, senast som vice ordförande. Även Maria Michelfelder avgick efter att ha varit styrelsemedlem till och från sedan 1998, de senaste sex åren som kassör. Alla tre kommer att fortsätta som anställd kanslipersonal i PIO.

Maria Monfors valdes enhälligt till ny ordförande. Maria har varit suppleant i PIO:s styrelse sedan 2006 och har även varit ordförande i PIO Stockholm-Uppsala. Den nya styrelsen består även av Märta Almegård, Anders Fasth, Mette Larsen och Annika Svensson. Som suppleanter valdes Ing-Marie Rice Edsbrand, Marie Gabrielsson, Stefan Nordeman och Eva Terrvik.

Under helgen höll HAE-gruppen en egen träff med erfarenhetsutbyte. Några ungdomar i PIO deltog i en fotokurs som arrangerades av PIO. *Se foton på sid 16.* På söndagen stannade representanter från läns- och lokalavdelningarna samt styrelsen för information och planering, *sid 13.* Christina Aldrin, samlingsansvarig på Reumatikerförbundet höll en utbildning om insamling till forskning. Utdrag ur utbildningen ges i nästa nummer av PIObladet som kommer att ha temat forskning. •



Kanslipersonalen, fr v Maria Michelfelder (ekonomi) Anneli Larsson (kansliansvar) och Ann-Sofie Isaksson Nordmark (information)

Med starkt engagemang för HAE

Text och foto Ann-Sofie Isaksson Nordmark



Camilla Eriksson, PIO:s HAE-representant tackar Henrik Boysen efter hans föreläsning i samband med PIO:s årsmöte i Växjö

För 28 år sedan, när Henrik Boysen var 17 år, fick han diagnosen HAE typ 1. Sjukdomen behandlades med höga doser androgener. Men när Henrik Boysen hade drabbats av blodpropp för andra gången, år 2002, avbröts behandlingen.

År 2001 bildades föreningen för HAE i Danmark och det hängde samman med blodproppen, berättar Boysen. Han ville hjälpa andra att slippa biverkningarna av androgenerna. Många får alltför stora doser i alltför många år. Och den största faran, menar Boysen, är de biverkningar vi ännu inte känner till.

Henrik Boysen är ordförande i den danska föreningen för HAE. Föreningen arbetar bl a för att personer med HAE ska få den säkraste och bästa behandlingen som finns att tillgå. I samband med föreningens 10-års jubileum förra året gav de ut en bok med namnet "Livet är inte det värsta man har". Titeln är hämtad ur ett ordspråk av Benny Andersen. Boken består av en samling medlemsberättelser som visar att man kan leva utan att vara orolig varenda dag. Henrik Boysen överlämnade ett par böcker till PIO.

Det finns många behandlingsmöjligheter i dag, trots att HAE är en liten grupp. Boysen tycker att alla anfall bör behandlas eftersom anfall kan sprida sig till andra delar av kroppen. Ex vis kan en svullnad på en hand flytta sig till magen eller till en svullnad i halsen.

Henrik Boysen är den första personen i Danmark som fick börja med hembehandling med C1-inhibitor koncentrat vid akuta anfall. Han ser många fördelar med hembehandling, bl a att det är kostnadseffektivt. Eftersom HAE-preparat är dyra kan man tro att det är bättre att avvakta med att ta medicinen tills läget är riktigt akut, berättade Boysen. Men det är tvärtom dyrare att avvakta eller att vänta tills man kommer fram till sjukhuset, för då behöver man mer medicin, större vårdinsats och sjukfrånvaron från skola eller arbete blir längre.

Förutom sitt engagemang i den danska HAE-föreningen är Henrik Boysen även verkställande direktör i den internationella föreningen HAEi. Det innebär bl a att han reser mycket och hjälper till att starta nya HAE-föreningar i världen. Den senaste han var

med och startade var i Australien. Inom kort åker han till Melbourne på deras första patient- och läkarmöte.

På HAEi:s hemsida www.haei.org finns inloggning till ett nätverk för personer med HAE. Ca 400 personer från hela världen är anslutna till nätverket. De flesta kommer från Europa och USA.

Den 16 maj är det den internationella HAE-dagen. På hemsidan haeday.org samlas leenden (smileys) in under parollen: "Cover the world with your smiles". I anslutning till den dagen, den 17 – 20 maj, hålls en global konferens om HAE i Köpenhamn med föreläsare från hela världen. För HAE-patienter, deras närmsta anhöriga och sjukvårdspersonal är deltagandet gratis. Henrik Boysen önskade åhörarna vid PIO:s möte välkomna dit.

Att Henrik Boysen har ett starkt engagemang för HAE råder det ingen tvekan om. PIO tackar för den trevliga föreläsningen och önskar lycka till i det fortsatta arbetet. •

Kvalitetsregister för primär immunbrist färdigt

Text: Ann-Sofie Isaksson Nordmark

I Tällberg år 2007 fattade Sveriges läkares intresseförening för primär immunbrist (SLIPI) beslut om att få till stånd ett nationellt kvalitetsregister för primär immunbrist. I april i år beräknas det vara i gång för registrering. Projektet har fått ekonomiskt stöd av läkemedelsbolaget CSL Behring AB, men förhoppningen är att registret i fortsättningen ska finansieras av Sveriges Kommuner och Landsting, vilket även ger registret ett officiellt godkännande.

Det finns i dag ett internationellt register för primär immunbrist, som den internationella intresseföreningen ESID underhåller. Det är avsett som ett forskningsregister men är så pass omfattande att många länder avstår från att rapportera in underlag pga. tidsbrist. Vid ett pilotprojekt på Länssjukhuset Ryhov visade det sig att det tog upp till 8 timmar att fylla

i uppgifter för en patient, berättade överläkare Per Wågström för åhörarna vid PIO:s årsmöte i Växjö. Man har därför valt att satsa på ett eget register i Sverige, som kan bli aktuellt även för övriga Norden, hoppas öl Wågström.

Kvalitetsregister är ett slags hjälpmedel, för att säkra att kvaliteten på vården håller en viss nivå. Man kan i kvalitetsregistret se var i Sverige vården fungerar bra och var man behöver arbeta på att bli bättre. Det innebär mer likvärdig behandling för personer med primär immunbrist inom samma landsting och i hela landet.

I kvalitetsregistret inför vårdenheten information som i stort sett följer infektionsdagboken, dvs infektionsfrekvens, sjukfrånvaro, prover och behandlingar, men även andra prover

och undersökningar som har utförts. Alla patienter får information om att man registreras och ges möjlighet till samtycke. Man har även rätt att få ut information ur registret årligen, gratis och begära rättelse om man tycker att något är fel.

Kvalitetsregistret omfattar i dagsläget enbart vuxna patienter. De primära immunbristsjukdomarna hos barn är många fler och ofta komplicerade, i vissa fall även oklara. Men det finns tankar om att även omfatta barn och då börja med antikroppsbristerna och på sikt även de övriga diagnoserna. PIO har länge lobbat för kvalitetsregister eftersom det är nyckeln till jämlik vård i landet och är mycket glada att det nu har kommit till stånd. Be gärna er läkare på hemorten att föra in er i registret, så hjälper ni samtidigt till med lanseringen av kvalitetsregistret! •

EVERY PATIENT DESERVES HOPE.

Just because a disease is rare doesn't mean it can be ignored. For many patients and their families touched by uncommon, life-threatening diseases – like hereditary angioedema (HAE) – gaining access to therapy can be a challenge, greatly compromising daily life.

ViroPharma is a growing global specialty biopharmaceutical company dedicated to developing novel treatment solutions for rare diseases. It's our personal and professional mission to deliver hope to patients who previously had little.

DK/CIN/12/0200
04/2012

Copyright® 2012, ViroPharma SPRL, all rights reserved.
VIROPHARMA and the ViroPharma logo are trademarks of ViroPharma Incorporated

Vill hitta stöd för immunglobulinbehandling vid IgG-subklassbrist

Text och foto Ann-Sofie Isaksson Nordmark



Överläkare Per Wågström presenterade sin studie om utsättningsförsök vid IgG-subklassbrist för åhörarna vid PIO:s årsmöte

Personer med IgG-subklassbrist behandlas i många länder inte med gammaglobulin. Några länder däribland Sverige har denna behandlingstradition och ifrågasätts även för sin frikostighet.

För att ta reda på vilka personer med subklassbrist som har nytta av gammaglobulinbehandling och vilka som inte har det, vill överläkare Per Wågström på Länssjukhuset Ryhov i Jönköping hitta skillnader i immunsystemet genom en prospektiv studie i samband med utsättningsförsök av behandling på personer med IgG-subklassbrist. Han hoppas att resultaten av studien kan användas som underlag för riktlinjer för behandlingen, som även kan få genomslag internationellt.

Gammaglobulinbehandling vid CVID är självklart, men inte lika erkänt vid IgG-subklassbrist. Ändå visar en retrospektiv studie att i

genomsnitt 60 % av personerna med IgG-subklassbrist hade lika god effekt av gammaglobulin som de med CVID. Nu vill överläkare Per Wågström hitta de 60 % och försöka ta reda på varför de mår bättre av gammaglobulinbehandling.

I enlighet med riktlinjerna för behandling av IgG-subklassbrist ska alla som inte har kontraindikationer genomgå utsättningsförsök. Personer som bor i Jönköpings län samt Östergötlands län och ska göra ett utsättningsförsök kan välja om de vill vara med i studien eller ej, berättar Per Wågström. De som väljer att vara med i studien får en noggrannare uppföljning, de undersöks grundligt och får ett bättre kartlagt immunsystem. Studien kommer att pågå i 36 månader och består bl a av läkarbesök, sköterskekontakt var 3:e månad, dagboksanteckningar samt livskvalitetsenkäter och provtagning såväl före som efter utsättningsförsöket.

Vissa klarar sig länge utan gammaglobulin, andra kortare tid. Det är därför svårt att veta om 36 månader räcker som studietid för att ge de rätta svaren, menar Per Wågström som ändå hoppas finna lika gott stöd för denna studie som för den retrospektiva studien.

I förra numret av PIObladet berättade vi att PIO har gett ett uppstartsbidrag om 5000 kr till Per Wågströms studie om utsättningsförsök vid IgG-subklassbrist. Vi hoppas att studien ska leda till att man med hjälp av provtagning kan se vilka personer med IgG-subklassbrist som behöver gammaglobulinbehandling och att dessa i fortsättningen ska få det utan utsättningsförsök. Men att man också ska kunna se vilka som mår bra utan gammaglobulinbehandling och därmed bespara patienterna och samhället onödiga besvär och kostnader som behandlingen innebär. Vi önskar Per Wågström lycka till! •

Autoimmunitet tecken på PI?

Text och foto Ann-Sofie I Nordmark



Professor Anders Fasth beskriver hur autoimmunitet kan uppstå och att det finns andra tecken på primär immunbrist än återkommande infektioner

Om en person har lågt antal eller inga immunglobuliner borde hon inte reagera på något, men så reagerar hon på den egna kroppen. Autoimmunitet och variabel immunbrist är en paradox, menar professor Anders Fasth vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

För bara några år sedan sa man att autoimmuna tillstånd inte hade något med primär immunbrist att göra. I dag vet man bättre nämligen att autoimmunitet är vanligt vid PID.

Vid vissa primära immunbristsjukdomar dominerar autoimmunitet. Vid APECED, ALPS, IPEX, C1q-brist och Omenns syndrom har 80 – 100 % av de drabbade autoimmuna reaktioner.

Mellan 20 – 80 % har autoimmunitet vid C4-, C1r/s- och C2-brist, selektiv IgA-brist, vanlig variabel immunbrist (CVID), hyper-IgM-syndrom, Wiskott-Aldrichs syndrom, NEMO-

brist och 22q11.2-deletionssyndromet (DiGeorge).

Vid Brutons agammaglobulinemi, kronisk granulomatös sjukdom (CGD), hyper-IgE-syndrom och medfödd neutropeni är autoimmunitet inte lika vanligt, men det förekommer.

I PIObladet nr 1 2012 berättade prof. Einar Klæboe Kristoffersen hur immunförsvaret fungerar och nämnde bl a att de blivande T-lymfocyterna lämnar benmärgen för att mogna i thymus (brässen). Kroppens viktigaste immunologiska organ, enligt prof. Anders Fasth som liknar den vid en skola och berättar om den stränga selekteringen och sambandet till autoimmunitet för åhörarna vid PIO:s årsmöte i Växjö.

I thymus skolas T-lymfocyterna till olika funktioner som ex vis T-hjälparceller och regulatoriska T-celler. Så många som 95 – 97 % går aldrig

ut skolan, de gallras bort därför att de inte har lärt sig något eller har lärt sig fel. Men trots den hårda gallringen kan felaktiga T-lymfocyter komma att släppas igenom.

Lärarna i thymus visar upp ämnen på sin cellyta för att T-cellerna ska lära sig att skilja på kroppsegna och främmande celler. De T-celler som reagerar på kroppens egna ämnen rensas bort. Lärar-cellernas förmåga att visa upp kroppsegna ämnen styrs av en gen som heter *AIRE*. Vid en mutation i *AIRE* fungerar inte presentationsförmågan och defekta T-celler kan smita igenom och autoimmuna reaktioner uppstå. APECED är en immunbristsjukdom där *AIRE* är muterad.

FOXP3 är en annan gen av betydelse för autoimmunitet. Vid en mutation i *FOXP3*-genen rubbas förmågan att skapa regulatoriska T-celler (Treg). Treg är viktiga för att slå av och på en immunreaktion och för att undertrycka celler som har smitit undan thymusskolans selektering av felaktiga celler, ex vis de som reagerar på kroppsegna ämnen. IPEX är exempel på en primär immunbristsjukdom som orsakas av mutation i *FOXP3*.

I kroppen finns även ett självmordssystem. Vid fel i någon av de gener (*FAS*, *FASL*, *CASP10* eller *NRAS*) som bidrar till detta maskineri, påverkas förmågan till apoptos, dvs. programmerad celledöd, för skadade eller muterade celler. Autoimmunitet kan uppstå, vilket ses ex vis vid ALPS.

Variabel immunbrist, CVID, är en av de vanligaste primära immunbristsjukdomarna. Trots låga nivåer av immunglobuliner i blodet får ca 20 % av de drabbade autoimmuna reaktioner, en paradox menar prof. Fasth eftersom de inte borde ha förmågan att reagera. Det finns ca sextiofem olika autoimmuna tillstånd beskrivna vid CVID och det har visat sig att de som har mest autoimmunitet ofta har komplikationer med granulom (inflammatorisk vävnadsreaktion, svullnader). Autoimmuna tillstånd kan starta innan infektionskänsligheten visar sig, berättar prof. Anders Fasth och tycker därför att det kanske

vore värt att titta på immunglobulin-nivåerna hos personer med autoimmuna sjukdomar.

Det är alltså inte bara infektioner som är typiskt för primär immunbrist. Autoimmunitet är ett viktigt tecken och professor Fasth gav exempel på andra tecken, som autoinflammation vilket ger feber och sjukdomskänsla utan infektion, vid t ex Familjär medelhavsfeber. Granulom, en inflammation som ger härdar av knölar vilka i sin tur kan stänga av funktioner i ex vis lungor eller tarm. Liksom hudsvullnader vid HAE, reumatiska besvär vid SLE (systemisk lupus erythematosus) och blod i urinen nattetid som kan bero på en njursjukdom som kallas PNH.

Finns det ännu fler tillstånd som föregår primär immunbrist? Bör primär immunbrist finnas med som ett kriterium för undersökning vid ex vis autoimmuna sjukdomar? Trots flera svar uppstår många tankar kring kopplingen mellan primär immunbrist och andra sjukdomstillstånd. Det finns en känsla av att det här bara är början och att mer kunskap finns att hämta, bl a utifrån de intressanta infallsvinklar som prof. Anders Fasth delade med sig av till åhörarna. •

Vill du skona miljön?



Du kan få protokoll och annan föreningsinformation via mejl. Anmäl namn och e-postadress till info@pio.nu

P.S: PIObladet kommer i brevdan som vanligt

Bilder från årsmötet

Foto Ann-Sofie Isaksson Nordmark



Trotjänare i styrelsen avtackas och fortsätter att ägna sig åt kansliarbetet i PIO



Utbildning för representanter från läns-/lokalavdelningen och styrelsen



Professor Anders Fasth inloggad på PIO:s årsmöte i Växjö

Att studera med PI

Text och foto Ann-Sofie I Nordmark



Maria Jensen delade med sig av sina erfarenheter som läkarstuderande med PI

Primär immunbrist och läkarstudier! Kan det fungera? Och är det en lämplig yrkesroll i förhållande till den egna sjukdomen?

Maria Jensen fick sin primär immunbristdiagnos vid 10 års ålder och ordinerades gammaglobulinbehandling. Hon tyckte att det var trevligt att vara med föräldrarna var tredje till var fjärde vecka på sjukhuset för behandling. Och i tonåren var det skönt att åka till sjukhuset och sitta och läsa eller göra läxorna. Hon själv upplevde sig aldrig som sjuk och tycker att omgivningen tog hänsyn till de omständigheter som sjukdomen medförde.

När hon gick andra året på gymnasiet blev det aktuellt att prova subkutan behandling. I samma veva fick hon en ny läkare. Behandlingen fungerade dåligt. Kanske pga. för låg dos. Hon blev trött, tappade kondition trots att hon alltid hade rört sig fysiskt och var en aktiv "hästtjej". Hon orkade plötsligt ingenting längre och avbröt gymnasiestudierna, läste några kurser på distans.

Maria Jensen återgick till intravenös gammaglobulinbehandling. Men tröttheten satt fortfarande i liksom perioder av feber och hon hade även

fått autoimmuna reaktioner. Trots detta återupptog hon studierna och klarade av gymnasiet på fyra och ett halvt år.

Under den här perioden gick det upp för henne att hon inte är odödlig och hon blev rädd för bakterier. – Jag kunde inte gå på bio, det kunde vara bakterier på biljetten, inte handla och om någon hostade hoppade jag högt, berättar Maria Jensen.

Trots tidigare erfarenheter av subkutan behandling provade hon det igen i samband med ännu en ny läkare. Den här gången fungerade det fantastiskt bra och Maria Jensen upplevde att nya dörrar öppnades. Hon vågade resa! Gick distanskurs och bestämde sig för att åka till Indien för att besöka biståndsanläggningar. I tre och en halv månad!

Maria Jensens föräldrar stöttade henne, som de alltid har gjort. De har i efterhand berättat att de trodde att hon skulle komma tillbaka efter en och en halv vecka, sjuk. Men Maria var kvar hela perioden. Med sig hade hon ett egentillverkat kylskåp för förvaring av mediciner. Bedriften har stärkt henne psykiskt. – Fixar jag det här så!

När Maria Jensen hade bestämt sig

för att studera till läkare tog hon kontakt med studievägledare vid olika inriktningar och fick höra följande: "Men vi har inga sjuka studenter på vårt program. Du förstår väl att du inte kan läsa på halvtid." Och: "Tror du inte att du kommer att lägga över dina egna bekymmer på dina klienter?". Inte roligt att höra när man är 20 år och har yrkesdrömmar. Men Maria lät sig inte stoppas. Hon sökte och kom in!

Det finns visst stöd att få när man studerar, men svårt att hitta något som är individanpassat. Maria Jensen får *anteckningshjälp*, dvs när hon är sjuk för en annan student anteckningar som Maria får ta del av, och den andra studenten får betalt för det. Utöver det har Maria vidtagit egna åtgärder för att underlätta och minska smittorisk. Hon bor i egen lägenhet i stället för i ett studentboende, eftersom hon ofta är trött. Maria har egen bil för att undvika smitta. Hon har kvar sin egen läkare på hemorten, då en välfungerande läkarkontakt är viktigt. Maria har fått ett läkarintyg som talar om att hon ska få göra sin praktik i Linköping, för att inte behöva flytta runt. Sedan har Maria ett starkt socialt stöd av vänner och familj som underlättar vardagen. Hon tar en dag i taget och har haft en termins uppehåll, pga. sjukdom och återhämtning.

Maria Jensen upplever att det är reglerna som krånglar till det mest för henne. – Det är jobbigare att boxas mot en fyrkantig plattform än att studera.

Inför den framtida yrkesrollen planerar hon att specialisera sig åt något håll där hon inte träffar patienter med infektioner. Hon har ingen aning om hon kommer att klara av att göra sin allmäntjänstgöring (AT) på helfart, men hon siktar på det. Sedan tror hon att det är rimligt med en halv- eller en deltidstjänst, beroende på hälsan.

Åhörarna vid PIO:s årsmöte lyssnade intresserat till Maria Jensen som generöst delade med sig av sina erfarenheter och framtids tankar. Vi önskar Maria lycka till, det är positivt med läkare som har egna erfarenheter av hur det är att leva med en kronisk sjukdom! •

Fler bilder från årsmötet...



Berndt Nilsson satt ordförande vid PIO:s årsmöte 2012 i Växjö
Foto: Ann-Sofie I Nordmark

Representanter från läns- och lokalavdelningarna och HAE-gruppen deltog i utbildning på söndagen (bild t h)
Foto: Oscar Larsson



Familjen Ulf, Oscar och Anneli Larsson samlas i pausen
Foto: Ann-Sofie I Nordmark



Konferenslokalen tillhör IOGT-NTO och ligger fint intill Växjösjön
Foto: Emelie Monfors



Fotokurs för ungdomarna
Foto: Oscar Larsson

Sällsynta dagen 29 februari

Text och foto Maria Michelfelder



Representanter från beslutsfattande organ deltog i en paneldiskussion under temat "Sällsynt dyrt, eller?" med anledning av den sällsynta dagen

Den sällsynta (skott-)dagen 2012 firades med olika aktiviteter i 56 länder under namnet "Rare disease day". I Sverige firade Riksförbundet Sällsynta diagnoser dagen med konferensen Sällsynt Sverige – ett nationellt perspektiv. På Oscarsteatern i Stockholm samlades den här dagen drygt 150 personer från olika föreningar, organisationer, myndigheter och politiska partier.

Moderatorn för dagen, Hans Wiberg, som till vardags är generalsekreterare för Stiftelsen Leading Healthcare, slog tidigt an tonen på dagen när han pratade om att svensk sjukvård fungerar mycket bra i separata "rum", men problemen uppstår för personer som hamnar i mellanrummen, mellan dessa olika rum. Frågan hur dessa mellanrum ska kunna överbryggas återkom många gånger under dagen. Anders Olauson, ordförande Ågrenska stiftelsen och i European Patient Forum talade om vilka möjligheter som finns för intresseorganisationer att påverka beslut i Sverige och i Europa. European Patient Forum beskrevs som paraplyorganisationernas paraply och forumet bildades 2003 på initiativ av EU-kommissionen. Anders Olauson menade att patientens perspektiv aldrig tidigare har fått sådant utrymme som nu och patientorganisationer har aldrig tidigare varit så delaktiga i faktiska beslutsprocesser. Det är naturligtvis

mycket positivt, men ställer också krav på oss som representanter för dessa organisationer att vi vet vad vi vill uppnå och vilken roll vi vill ta. Eftersom många nya svenska lagförslag utgår från EU-direktiv är det mycket viktigt att vara med och påverka på just EU-nivå.

Som en del av programmet invigdes också den nationella funktionen för sällsynta sjukdomar. Socialstyrelsen fick år 2010 i uppdrag av regeringen att tillsätta en nationell funktion för bättre samordning, koordinering och informationshantering. Via en behovsinventering, som skickades som en bred remiss till många organisationer, togs en kravspecifikation fram med utgångspunkt i de svårigheter som patienter stöter på i olika instan-

ser. Kravspecifikationen låg sedan till grund för en öppen upphandling som vanns av Ågrenska stiftelsen i Göteborg. De påbörjade sitt arbete i januari 2012.

Efter att Socialstyrelsen hade avslutat sitt arbete med den nationella funktionen utökade regeringen uppdraget till att även omfatta en nationell strategi för sällsynta diagnoser. Bakgrunden till detta är att Europarådet har lämnat en rekommendation om att alla medlemsländer ska utarbeta en nationell strategi för just sällsynta diagnoser. En expertkommitté vid namn EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) bestående av representanter från medlemsländerna, patientorganisationer, läkemedelsindustrin m.fl.





David Legas stipendium delades ut av socialminister Göran Hägglund

ska följa och utvärdera arbetet med dessa nationella strategier och sprida resultaten och underlätta utbytet av erfarenheter allteftersom arbetet fortskrider. Enligt Europarådets rekommendation ska de nationella strategierna vara klara under år 2013. Socialstyrelsen planerar att lämna fram sitt förslag till regeringen i oktober 2012. Andor Wagner, som arbetar på Socialstyrelsen och sitter med som svensk representant i EUCERD, framhöll som det viktigaste med denna nya strategi att den verkligen blir nationell. I dag finns olika strategier, men nu måste en gemensam strategi tas fram. Det är också viktigt att den formuleras på ett sådant sätt att den går att omsätta i praktiken.

Dagen innehöll också en paneldiskussion på temat "Sällsynt dyrt, eller?" med representanter från Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket (TLV), Läkemedelsindustriföreningen (LIF), Sveriges Kommuner och Landsting (SKL) och riksdagspolitiker tillsammans med en delegat från kommittén för särsläkemedel vid den europeiska läkemedelsmyndigheten. Diskussionen fick mycket fokus på särsläkemedel, som är en stor och viktig fråga för Riksförbundet Sällsynta diagnoser, men Elisabeth Wallenius, ordförande för Riksförbundet Sällsynta diagnoser, försökte också att peka på vikten av att se till hela vårdkostnaden för en person och inte

bara fokusera på kostnaden för ett läkemedel. Det blev en diskussion som även berörde många andra punkter, från patientens rätt att själv välja behandling till nationella register och mycket annat.

Dagen rundades av med musik av Geir Rønning och utdelningen av David Legas stipendium. Detta stipendium, som delas ut till en ung person som genom sitt ideella engagemang verkar som en inspiratör och förebild, delades ut för första gången på den Sällsynta dagen 2008. Denna gång delades stipendiet ut av David Lega och socialminister Göran Hägglund och det var en mycket överraskad och glad Lina Wadenheim som fick ta emot priset. •



Lina Wadenheim, glad mottagare av David Legas stipendium

Pensionärsrabatt - inte bara för pensionärer

Om du har sjukersättning, aktivitetsersättning, handikappersättning, ålderspension eller premiepension kan du ansöka om intyg på det från Försäkringskassan. Tillsammans med ditt ID-kort kan du då få vissa rabatter på buss, tåg, flyg, konserter, bio mm.

Blanketten heter "Intyg för förmånstagare" blankett nr FK1999A och beställs via telefon hos Försäkringskassan, tel. 0771-524 524.

Familjeläger 2012



Välkommen till PIO:s årliga läger för barn och ungdomar med primär immunbrist, som hålls i **Uskavi den 10 - 12 augusti**.

Program och inbjudan skickas ut i juni. Saknar du inbjudan eller önskar ytterligare information, kontakta Maria Monfors eller kansliet (se tidningens baksida).

Läns- och lokalavdelningarna informerar

PIO Jönköping – Patientens direktkanal

Text och foto Anette Andersson, ordförande i PIO Jönköping



Ett glatt gäng från PIO Jönköping fick veta hur man ska gå till väga om man inte är nöjd med den vård eller det bemötande man får

PIO Jönköping hade till sitt årsmöte bjudit in f.d. sjuksköterskan Anita Hegestrand-Magnusson numera utbildningsledare för personal och anhöriga samt ansvarig för Patientens direktkanal på Länssjukhuset Ryhov, Jönköping att berätta om Patientens direktkanal.

Om man köper en vara och inte är nöjd är det för de flesta naturligt att gå tillbaka till affären och klaga. När det gäller om vi fått felaktig vård eller om bemötandet inte har varit till belåtenhet är det inte lika naturligt att vi framför vår klagan.

När och till vem kan man klaga på vården?

Som patient inom hälso- och sjukvården har man rätt att bli bemött med respekt och få begriplig information om hälsotillstånd och om de undersökningar och behandlingar som doktorn föreslår. Man har rätt till vård av god kvalitet.

Om man inte är nöjd med den vård eller bemötandet man fått, har man rätt att klaga och lämna synpunkter. I första hand är det bra om man vänder sig direkt till den läkare eller annan vårdpersonal som har utfört under-

sökningen och behandlingen. Ofta kan rena missförstånd och oklarheter redas ut på det sättet och minska risken för att det händer igen. Man kan också alltid vända sig till chefen vid den enhet där man fått vården, till exempel verksamhetschefen på mottagningen.

Man kan också göra en anmälan som syftar till att få verksamheten att fungera bättre.

Det finns flera olika instanser att vända sig till med klagomål t.ex. Patientnämnden och Patientens direktkanal. Man kan också vända sig till Socialstyrelsen och vill man ha ekonomisk ersättning för skada orsakad av vården, vänder man sig till patientförsäkringen LÖF.

Det kan vara bra att be om skriftligt svar när man klagar för att i lugn och ro läsa svaret och undvika missförstånd.

Patientens direktkanal

Om man känner att man behöver hjälp med hur man går tillväga då man inte är nöjd med vård eller bemötandet man fått inom vården kan Patientens direktkanal hjälpa till. Vill man inte själv prata med

ansvarig i vården kan Patientens direktkanal göra det åt Dig. Patientens direktkanal är en brygga mellan verksamheten och patient/anhörig när någonting gått fel.

Man måste alltid tala om vem man är för Patientens direktkanal, men man kan vara anonym för den klinik eller enhet man har synpunkter på. Då kommer bara synpunkterna, inte namnet på dig som lämnat synpunkterna, att lämnas vidare till vårdenheten.

Om kontakten med Patientens direktkanal gäller någon annan än dig själv, ska man ha fått den personens uppdrag att framföra synpunkter.

Skulle ärendet leda till att man vill göra en anmälan kan Patientens direktkanal hjälpa dig hur man går till väga.

Var finns då Patientens direktkanal?

När det gäller dig som bor i Jönköpings län och man behöver komma i kontakt med Patientens direktkanal finner du dem på sjukhusen i Värnamo, Eksjö och Jönköping. Du kan ringa dem eller besöka dem personligen alternativt skicka brev eller e-post. Se resp. sjukhus hemsida/Om du inte är nöjd.

Telefonnummer till respektive sjukhus finner du på de blå sidorna i Telefonkatalogen eller Eniros hemsida www.eniro.se.



Anette Andersson, PIO och Anita Hegestrand-Magnusson, Patientens direktkanal

Utbildning för representanter

Text Maria Michelfelder Foto Emelie Monfors



Representanter från styrelsen i PIO Riks, läns- och lokalavdelningarna och HAE-gruppen deltog i utbildning i samband med årsmötet i Växjö

I samband med årsmötet i Växjö träffades PIOs nyvalda styrelse och representanter från fem av PIOs sex aktiva läns- och lokalavdelningar samt HAE-gruppen för utbildning och gruppdiskussioner.

Söndagen efter årsmötet anordnades en utbildning för PIOs styrelse och representanterna från läns- och lokalavdelningarna samt HAE-gruppen. Ann-Sofie Isaksson Nordmark, Anneli Larsson och Maria Michelfelder höll en presentation om vad en företrädare för PIO bör känna till om organisationen PIO och om primär immunbrist och vilka informationskällor och dokument som är bra att ha vetskap om. Efter den gemensamma utbildningen skiljdes de båda grupperna åt för att ha tid var för sig att prata om framtida utmaningar och möjligheter.

Diskussionen mellan de nio representanterna från PIO Jönköping, PIO Skåne-Blekinge, PIO Stockholm-Uppsala, PIO Väst-Halland,

PIO Örebro-Västmanland och HAE-gruppen handlade bland annat om mötesformer och styrelsearbete.

Det är bra med variation på tiderna för medlemsmöten. För vissa medlemmar passar helger bättre, medan andra föredrar möten på kvällar. Många tycker att det är viktigt att tänka ut ett bra och intressant tema för föreläsningar. Och om kraften och idéerna tryter, kom förslaget fram att satsa krafterna på en större aktivitet per år.

I styrelsen är det bra om man får en blandning med både patienter, föräldrar och anhöriga och gärna i olika åldrar. En idé för att engagera barnfamiljer kan vara att anordna speciella aktiviteter som riktar sig till familjer. PIO Väst-Halland anordnade 2011 en första familjeaktivitet och PIO Skåne-Blekinge fick en nästan helt ny styrelse efter en familjeaktivitet på Skånes djurpark.

Representanterna blev påmind om

att alla läns-/lokalavdelningar har varsin egen sida på PIOs hemsida och att de kan skicka inbjudningar, foton och rapporter från sina aktiviteter till PIO-kontoret, som administrerar den. Så syns det även på hemsidan vad som händer ute i länen.

Och sist men inte minst, till alla eldsjälarna i länen...

Glöm inte bort den egna inre drivkraften som får oss att engagera oss i PIO. Kom ihåg att det är viktigt att länsavdelningarna finns även för de medlemmar som väljer att inte komma på mötena som anordnas!

"Gilla" PIO på Facebook

Du har väl inte missat att PIO nu finns på Facebook?

För ungdomarna finns också en Facebook-grupp. Bli gärna medlem i gruppen "PIO-Ungdom" för att prata direkt med andra unga med immunbrist.

Presentation av HAE-mottagningen i Solna

Text Camilla Eriksson Foto HAE-mottagningen



Dagvårdsavdelningens personal Ann-Marie, Oscar, Moa och



Carl-Fredrik

Verksamheten på HAE-mottagningen

Läkarmottagning ca 1 gång i månaden, både nybesök och återbesök. Sjuksköterskemottagning kl 8-16 måndag till fredag för planerade och akuta besök.

Mottagningen har hand om 42 patienter. HAE typ I, II och III samt förvärvat angioödem. HAE typ I vanligast.

Förutom HAE-mottagningen på Karolinska Sjukhuset finns HAE mottagningar även på följande orter:

- Göteborg
- Lund
- Jönköping

Läkemedel

Cirka hälften behandlas med androgener i förebyggande syfte, främst Oxandrin.

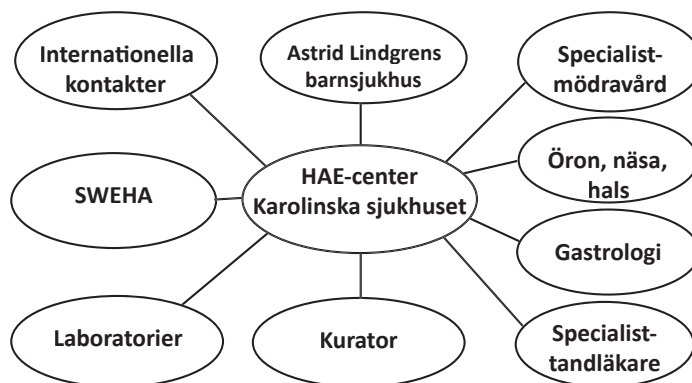
Samtliga har recept på Berinert och vanligen även Firazyr för akuta attacker.

Några har lärt sig att självadministrera. Cynrize och Ruconest godkända. Ges intravenöst.

Målsättning med HAE-mottagningen

- Lättillgänglig högspecialiserad vård.
- Multiprofessionell.
- Kunskapscentrum för andra.
- Utvärdera olika terapier.

Schematisk bild över HAE-mottagningens samarbeten:



Swedish Orphan Biovitrum är ett svenskt läkemedelsföretag som fokuserar på att utveckla och distribuera specialläkemedel för patienter med sällsynta sjukdomar och stora medicinska behov.

Hereditärt angioödem (HAE) är en av dessa sjukdomar.

Swedish Orphan Biovitrum AB, 112 76 Stockholm

Tfn 08-697 20 00, www.sobi.com



CSL Behring

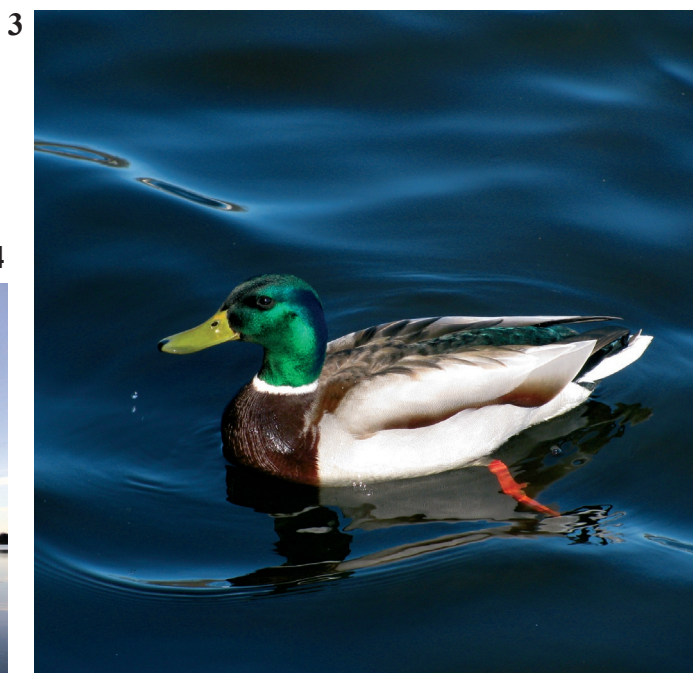
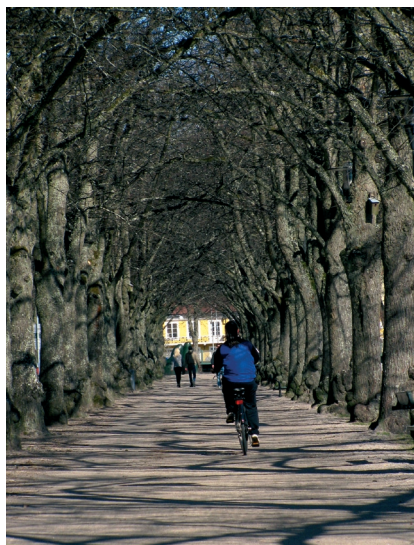
– en av världens ledande tillverkare av plasmaproteiner

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

Fotokurs på ungdomarnas träff

Petra och Emelie Levtsjuk, Oscar Larsson och Emelie Monfors deltog i en fotokurs för ungdomar som arrangerades av PIO i samband med årsmötet i Växjö och som leddes av fotograf Linda Himself, Himself Photography.

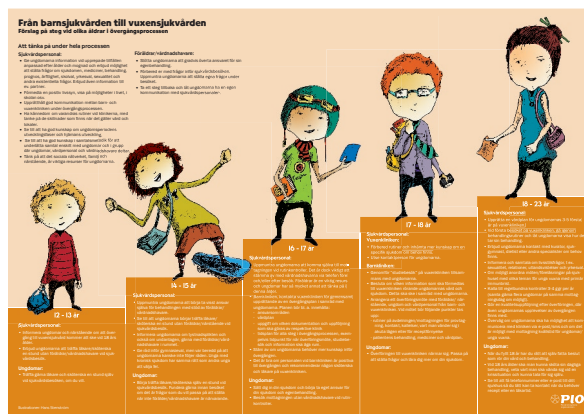
Nedan kan ni se bilder tagna av Oscar Larsson (1, 4) och Emelie Monfors (2, 3). Några av deras foton finns även i samband med tidigare artiklar i tidningen. Och på omslagets första sida.



Ny folder om övergång från barnsjukvård till vuxensjukvård

För att underlätta övergången från barnsjukvården till vuxensjukvården för ungdomar med primär immunbrist, deras föräldrar och vårdpersonal har PIO tagit fram en folder med tips och råd för övergångsprocessen. Familjer i PIO, läkare och sjuksköterskor från både barn- och vuxensjukvården har bidragit med sina erfarenheter och sin kunskap.

Foldern finns att beställa på PIO-kontoret.



neria™ multi

– nytt och användarvänligt infusionsset!

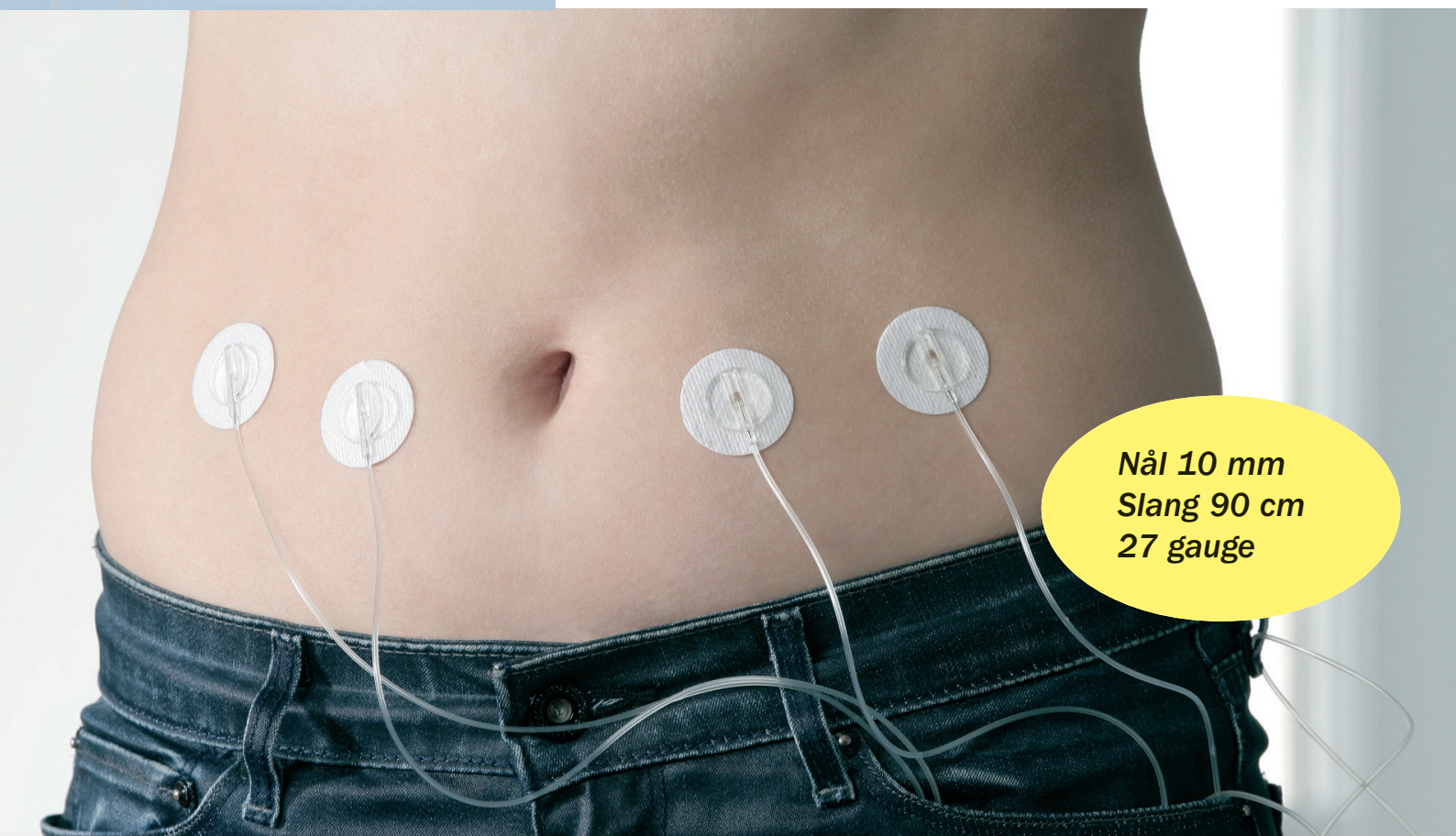


Multiinfusionssetet för dig som behöver större volym gammaglobulin.

Passar bra med PID 50 pump.

Enkelt.

Bekvämt och tidssparande.



**Nål 10 mm
Slang 90 cm
27 gauge**

Varunr

732762 4-delade med 10 st/förp

732761 3-delade med 10 st/förp

732760 2-delade med 10 st/förp



PIO, riksorganisationen

Ordförande

Maria Monfors
Rullstensvägen 6
187 34 TÄBY
Tel:
E-post: maria.monfors@pio.nu

Kansli

Verksamhetsansvarig

Anneli Larsson
Mellringevägen 120 B
703 53 ÖREBRO
Tel: 019-673 21 24
E-post: anneli.larsson@pio.nu

Ekonomiansvarig

Maria Michelfelder
Mellringevägen 120 B
703 53 ÖREBRO
Tel: 019-673 21 24
E-post: maria.michelfelder@pio.nu

Kommunikatör

Ann-Sofie Isaksson Nordmark
Sävastnäs 211
961 93 BODEN
Tel: 070-564 52 54
E-post: ann-sofie.isaksson@pio.nu

Läns-/lokalavdelningar

PIO Jönköping

Anette Andersson
Castmans väg 11
575 37 EKSJÖ
Tel: 0381-146 13
E-post: aan_57@hotmail.com

PIO Skåne-Blekinge

Lotta Billquist
Karlslundsvägen 2a
26142 Landskrona
Tel: 0418-40 20 11
E-post: lbillquist@gmail.com

PIO Stockholm-Uppsala

Markku Salminen
Stora Kyrkogatan 25 C 12
FI-10600 Ekenäs
Tel: 00358 40-501 61 90
E-post: markku.salminen@ort.fi
Alt: Märta Almgård, 0723-229697

PIO Sundsvall

Marie Lindh
Borgholmsvägen 10
857 31 SUNDSVALL
Tel: 060-17 67 43
E-post: marie.lindh@skvadern.kund.riksnet.se

PIO Väst-Halland

Barbro Lerberg
Hagåkersgatan 20
431 41 MÖLNDAL
Tel: 031-87 52 47
E-post: barbro.lerberg@bredband.net

PIO Örebro-Västmanland

Mathias Tjäderbäck
Torggatan 19
697 30 PÅLSBODA
Tel: 0582-400 69
E-post: tjaderback@hotmail.com

Kontaktpersoner

HAE

Camilla Eriksson
Barsbrovägen 22
175 69 JÄRFÄLLA
Tel: 08-760 51 82
E-post: eriksson.camilla@home.se

Västra Götaland - Skaraborg

Ulla Lindgren
Museigatan 3
521 44 FALKÖPING
Tel: 0515-182 33

Västra Götaland - Älvsborg

Berit Löfving
Norra Ledningsgatan 21
463 30 LILLA EDET
Tel: 0520-65 37 27

Norra Norrland

Ann-Sofie Isaksson Nordmark
Sävastnäs 211
961 93 BODEN
Tel: 070-564 52 54
E-post: ann-sofie.isaksson@pio.nu

Östergötland

Robert Rostedt
Trumslagaregatan 81
582 16 LINKÖPING
Tel: 013-10 07 32