

PIOblad

Nytt från Primär immunbristorganisationen

Nr 2 2022

IPIC 5TH EDITION
INTERNATIONAL PRIM
IMMUNODEFICIENCY
CONGRESS

APRIL 27-29, 2022
VILAMOURA - PORTUGAL

**PIOs årsmöte och
föreläsning om
covid-19-vaccination**
sid 4-6

**Referat från IPIC-
mötet i Portugal**
**Symtom, komplikationer och
samsjuklighet**
Sid 6-10



»ESID grundades 1994 som en ideell organisation av läkare som ville se framsteg inom området primär immunbrist.«

sid 12-13



Från sjukhus till egen
behandling i hemmiljö

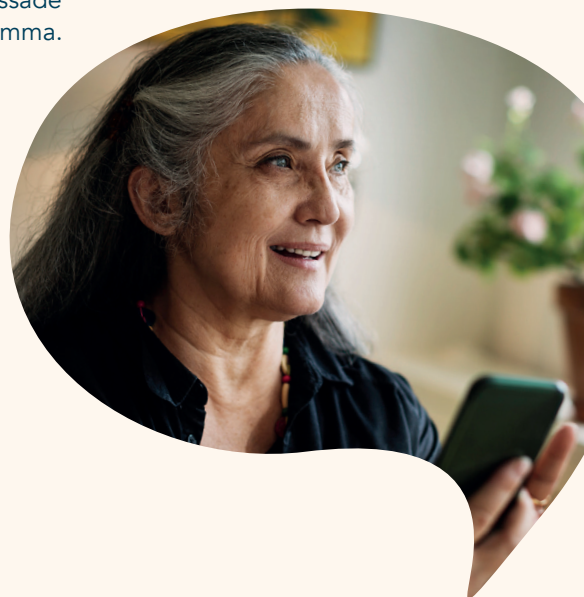
Behandlingsfrihet

För många lämpar sig behandling hemma bättre

Du behöver inte komma till sjukhus för att få medicinsk behandling. En rad läkemedel kan med fördel tas i hemmiljö istället för på sjukhus. Läkemedelsbehandling hemma har använts under flera decennier och är väl beprövat.

Många patienter föredrar behandling i hemmiljö och med anpassade hjälpmedel kan du både tryggt och enkelt ta din behandling hemma.

**Ta kontakt med din sjuksköterska
för att få veta mer om hembehandling**



Hänt se'n sist...



Välkommen till PIObladet nr 2

Sverige har fått den stora äran att få vara värd för det internationella primär immunbristmötet för ESID (European Society for Immunodeficiencies), INGID (International Nursing Group for Immunodeficiencies) och IPOPI (International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies) i Göteborg den 12–15 oktober. Ett fantastiskt tillfälle att få ta del av föreläsningar av världens främsta läkare, sjuksköterskor och forskare och få träffa och dela erfarenheter med patientrepresentanter från hela världen. Från PIO kommer ett femtontal representanter från riksorganisationens och de regionala föreningarnas styrelser och PIO-kontoret att delta. Nu har jag glädjen att kunna meddela att PIO även kan erbjuda några medlemmar möjlighet att delta i IPOPIs program på plats under kongressdagarna. PIO står för deltagaravgift och hotell. På hemsidan www.pio.nu finns information om hur du ansöker om att få delta på kongressen. Sista dag för ansökan är 15 juli. Alla föreläsningar är på engelska.

Det finns organisationer för läkare, sjuksköterskor och patienter i hela världen, både stora och små, som alla jobbar mot samma mål; att förbättra livet för personer med primär immunbrist och deras familjer. Alla delar behövs, allt från internationellt utbyte kring forskningsnyheter läkare emellan till medlemsstöd på hemmaplan. PIObladets gästmedarbetare professor Isabelle Meyts, president i ESID, skriver i detta nummer på sidan 12–13 om ESIDs historia och arbete. Läs gärna även på sidan 14–15 om det viktiga arbete som PIOs regionala föreningar bedriver när det gäller medlemsstöd och utbildning.

PIObladet är också en viktig källa till ökad kunskap. I detta nummer finns referat från en föreläsning om covid-19-vaccination som hölls av Peter Bergman via Zoom i samband med årsmötet den 26 mars. Vid årsmötet omvaldes jag till ordförande ännu ett år. Jag är mycket tacksam och hedrad över förtroendet, tack! Jag vill även tacka avgående ledamot Ludvig Anderberg för hans insatser i PIO och samtidigt välkomna Johan Bechtel som valdes in som ledamot. I detta nummer av PIObladet finns också referat från IPIC-mötet i Portugal som ägde rum i april, där budskapet från PIOs representanter efter mötet är att komplikationer vid primär immunbrist behöver upptäckas tidigt och behandlas. Läs mer om detta på nästa sida under "Aktuellt i PIO".

I skrivande stund pågår planeringen inför årets familjeläger 11–14 augusti som kommer att äga rum på Uskavigården utanför Nora. Familjeläget ligger mig extra varmt om hjärtat. Det var på Uskavi som jag och min familj påbörjade vårt engagemang i PIO. För oss var det mycket givande och till stor hjälp att få information och träffa andra familjer i samma situation.

Jag hoppas att ni får glädje av detta nummer!

Med önskan om en fin sommar!

Varma hälsningar

Maria Monfors
Ordförande



Sorgligt besked

Jag och PIOs styrelse har tagit emot det mycket sorgliga beskedet att vår vän och styrelsemedlem Sophia Sandgren har somnat in. Sophia har varit med i styrelsen sedan 2021 och omvaldes nu i mars 2022. Sorgen känns just nu bedövande och vi har svårt att ta in att kloka fina Sophia inte längre finns med oss.

Sophia var alltid positiv och stöttade PIOs arbete, även i svåra sjukdomsperioder. Det var exempelvis Sophias idé att starta gruppen UMPI (Ung med primär immunbrist).

Nu går våra varmaste tankar till Sophias närstående. Jag och styrelsen kommer minnas Sophia med värme och vi är tacksamma över att vi fått lära känna henne.

Styrelsen och vänner i PIO genom Maria Monfors, ordförande

(Vi fick detta sorgliga besked precis när PIObladet skulle tryckas. Minnesord från UMPI kommer i nästa nummer av tidningen.)

Innehåll

I	Hänt se'n sist
2	Innehåll Redaktionellt
3	Aktuellt i PIO
4-6	Digitalt årsmöte Föreläsning om covid-19-vaccination
6-10	Referat från IPIC-mötet Första fysiska IPIC-mötet i Europa sedan 2019 Symtom, komplikationer och samsjuklighet
II	Personlig berättelse

12-13	ESID European Society for Immunodeficiencies Isabelle Meyts, ESIDs ordförande
14-15	PIOs fem regionala föreningar Presentation och kontaktuppgifter
16	Världsimmunbristveckan 2022 #GoZebra-kampanjen

Annonsörer

Pärm 2	Nordic Infucare
Pärm 3	CSL Behring
Pärm 4	Steripolar

Redaktionellt

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

Utgivningsplan

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

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

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

Omslagsbild

Johan Prevot, IPOPI Executive Director, Martine Pergent, IPOPI Chair Person. Foto: Anneli Larsson

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, Ulrika Å Jondelius

Gästmedarbetare 2022

Professor Isabelle Meyts
Universitetssjukhuset Gasthuisberg,
UZ Leuven, Belgien

PIObladet är utgivet av

Primär immunbristorganisationen, www.pio.nu

Tryck

PrinfoWelins, Örebro

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

Kontakta PIO på e-post

info@pio.nu eller

tel. 019-673 21 24

Aktuellt i PIO

Text: Anneli Larsson

Mellan varje gång vi samlas vid internationella möten och kongresser för att ta del av den senaste forskningen har det skett framsteg vad gäller diagnos, utredning, uppföljning och behandling av primära immunbrister. Kunskapen ökar också ständigt om sjukdomarnas utveckling och komplikationer. Uppskattningsvis har eller kommer minst en tredjedel av PIOs medlemmar att utveckla komplikationer och samsjuklighet.

Vid IPIC-mötet i Portugal som ägde rum 27–29 april var budskapet att komplikationer behöver upptäckas tidigt och behandlas. Det är något vi i PIO kommer fortsätta att lyfta här i PIObladet och jobba för. För att minska risken för organskador och för tidig död behövs bland annat:

- 1 Att prover tas och undersökningar genomförs årligen eller oftare vid behov för att upptäcka komplikationer i tid.
- 2 Att komplikationer tas på allvar, behandling sätts in tidigt och att symtom behandlas kraftfullt.
- 3 Att läkare och sjuksköterskor tillsammans i Sverige och världen i nätverk utbyter kunskap om de senaste metoderna för utredning, uppföljning och behandling så att dessa skyndsamt kommer patienterna till nytta.
- 4 Att behandlingsriktlinjer uppdateras snarast när nya rön för utredning, diagnos, uppföljning och behandling blir kända.

5 Att personer med primär immunbrist är insatta i de risker för komplikationer som finns för att känna igen symtom och för att kunna föra sin talan så att adekvata utredningar görs och behandling sätts in i tid.

I till exempel Italien rekommenderas att alla personer med CVID ska genomgå ultraljudsundersökning av mage/tarm och endoskopi varje år för att eventuell cancer ska upptäckas tidigt och behandlas. Att cancer i mage/tarm är den cancerform som leder till flest dödsfall vid CVID berättade en av föreläsarna vid IPIC-mötet. En annan av föreläsarna rekommenderade att leverprover tas 3–4 gånger per år för att eventuell leversjukdom ska upptäckas och behandlas tidigt. Detta är bara exempel på två av flera vanliga komplikationer vid primär immunbrist där regelbunden undersökning behövs för tidig upptäckt.

En fråga som kan kopplas till att utredning och behandling av primära immunbrister blir alltmer avancerad och specialiserad är den utredning som har startats av Socialstyrelsen om huruvida primära immunbrister inklusive svår kombinerad immunbrist ska omfattas av nationell högspecialiserad vård. Med nationell högspecialiserad vård menas offentligt finansierad vård som bedrivs vid som mest fem enheter i landet och där endast ett fåtal vårdgivare i landet kan uppfylla kraven på kompetens, tillgänglighet och arbete i multidisciplinära team. PIO är inbjudna att delta i utredningen och mer information kommer under hösten.

Oavsett var man bor i Sverige och vid vilket sjukhus man behandlas har man rätt till bäst kända möjliga sjukvård. Därför är det rimligt att personer med primär immunbrist ska ha rätt till uppföljning och behandling

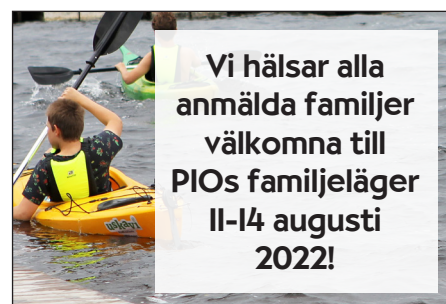
av specialist inom primär immunbristområdet för att få chans att leva ett liv med så god livskvalité som möjligt. ■

PID eller IEI?

I själva verket innebär primär immunbrist inte bara brister i immunsystemet utan flera primära immunbrister orsakas av ett fel i regleringen av immunsystemet, dvs hur samspelet mellan de olika cellerna i immunsystemet fungerar.

Benämningen primär immunbrist av sjukdomsgruppen är därför lite missvisande och bland läkare både internationellt och i Sverige används allt mer begreppet IEI, Inborn Error of Immunity istället för Primary Immuno Deficiency. Hur IEI ska benämnas på svenska finns ännu inga riktlinjer om. Medfött (inborn) fel (error) i immunsystemet (immunity) blir det vid en direktöversättning men ”medfödd immunologisk sjukdom” kanske beskriver sjukdomsgruppen mer tydligt på svenska.

Att ändra PIOs namn på grund av detta är inte aktuellt just nu. Vi avvaktar och ser när begreppet IEI blir det som används av flertalet och en överenskommelse om en svensk benämning finns innan vi tar något beslut om ett ev. namnbyte.



Digitalt årsmöte

PIOs årsmöte hölls också i år digitalt och cirka 60 medlemmar deltog. Mötesordförande Janne Björkander lotsade deltagarna genom mötet och Maria Monfors omvaldes till PIOs ordförande. Efter årsmötet fanns möjlighet att lyssna på två föreläsningar. Docent och bitr. överläkare Peter Bergman föreläste om covid-19-vaccination och professor Anders Fasth både föreläste och svarade på frågor om immunoglobuliner.

Ordförande Maria Monfors gav en kort sammanfattning av verksamhetsåret 2021, som precis som förra året varit något annorlunda till följd av pandemin. PIO har fortsatt att fokusera på att tillhandahålla fakta och ge information och stöd till PIOs medlemmar. För att utföra detta på bästa sätt har PIO haft ett stort stöd från flera läkare för att kunna förmedla kvalitetssäkrad information. För att möta den stora efterfrågan på just information lanserades under hösten en ny förbättrad version av PIOs hemsida. PIO har svarat på två remisser gällande vaccinbevis som smittskyddsåtgärd mot covid-19. Under Världsimmunbristveckan 22-29 april genomfördes PIOs kampanj "GoZebra". Medlemmar, familjer, kompisgäng och företag promenerade och samlade in minuter. Målet på 700 timmar slogs och resultatet blev hela 1 180 timmar.

Tack vare att smittspridningen av covid-19 var lägre under sommaren och hösten kunde PIOs familjeläger genomföras i augusti på Uskavigården utanför Nora. Flera olika anpassningar gjordes för att minska risken för smittspridning. Även styrelsen och representanter från PIOs regionala föreningar kunde ses fysiskt för styrelsemöte i oktober. Övriga

styrelsemöten hölls digitalt. Fem nya avsnitt av PIOs podd "Så sjukt" producerades varav ett om vaccinationer och primär immunbrist. Du kan läsa allt om verksamhetsåret 2021 i PIOs årsberättelse som finns att ladda ner från PIOs hemsida www.pio.nu.

Styrelseledamot Ludvig Anderberg redovisade balans- och resultatrapporten och årsmötesdeltagarna beviljade sedan enhälligt styrelsen ansvarsfrihet för räkenskapsåret 2021.

Valberedningens förslag till ny styrelse presenterades och godkändes. Maria Monfors omvaldes till ordförande. Övriga ledamöter i styrelsen är Johan Bechtel, Magdalena Dörögrip, Anders Fasth och Linda Zakrisson. Suppleanter är Freddy Godden, Susanne Larsson, Camilla Nordmark, Sophia Sandgren och Jennie Sefton.

Ordförande Maria Monfors tackade avgående Ludvig Anderberg, ledamot med ekonomiansvar, för ett viktigt och fint arbete i PIO.

Efter årsmötesförhandlingarna fanns möjlighet att smaka på fika som PIO skickat ut per post till medlemmar som anmält sig till dagen. Sedan fortsatte programmet med att Peter Bergman, docent och bitr. överläkare vid Immunbristenheten, Karolinska Universitetet föreläste om den senaste forskningen om covid-19-vaccination



PIOs ordförande Maria Monfors.
Foto: Arkivbild, PIO.

hos personer med primär immunbrist. Ett referat från föreläsningen finns att läsa på sidan 5.

Dagens andra föreläsning hölls av Anders Fasth, professor vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, och handlade om immunoglobuliner. Efter föreläsningen fanns möjlighet att ställa frågor till Anders Fasth via en chattfunktion där frågorna sammanställdes och förmedlades av moderator Camilla Ottosson.

Stort tack till Janne Björkander, Peter Bergman, Anders Fasth och alla övriga medverkande, teknisk support och medlemmar som var med under dagen. ■

26 mars

Årsmöte

med intressanta föreläsningar.

22-29 april

Världsimmunbristveckan

med bl.a. zebra-promenader.

11-14 augusti

Familjeläger i Uskavi, utanför Nora

12-15 oktober ESID 2022

Internationellt möte för läkare, sjuksköterskor och patientföreningar i Göteborg. För information om deltagaravgift m.m. se www.esidmeeting.org

Besök PIOs hemsida www.pio.nu för aktuell information!

Viktiga datum
2022

Covid-19-vaccination hos immunbristpatienter

Text: Magdalena Döragrip

Foto: Ulf Sirborn

I samband med årsmötet föreläste Peter Bergman, bitr. överläkare vid Immunbristenheten på Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge, om den senaste forskningen om covid-19-vaccination hos immunbristpatienter.

Studien han presenterade var COVAXID-studien som involverade fem olika grupper, där alla på något sätt haft ett nedsatt immunförsvar. Denna studie är av särskilt intresse för personer med nedsatt immunförsvar då den tidigare forskningen kring mRNA-vaccinen mot covid-19 inte inkluderat personer med primär immunbrist.

I COVAXID-studien inkluderades fem olika grupper: personer med primär immunbrist, personer med HIV, stamcellstrplanterade, organtransplanterade, personer med kronisk lymfatisk leukemi (KLL), samt en kontrollgrupp med friska. I gruppen med primär immunbrist ingick personer med variabel immunbrist (CVID), X-kromosombunden agammaglobulinemi (XLA), olika monogena sjukdomar och idiopatisk CD4+ cytopeni. Totalt tillfrågades 90 personer om att delta från vardera gruppen med undantag för gruppen organtransplanterade där motsvarande siffra var 89 personer. I studien mättes antikropps-nivåerna för covid-19 som bildats efter vaccination. Detta gjordes för att se vilken förmåga dessa grupper hade att bilda antikroppar efter vaccination. I samband med första dosen togs därför ett blodprov för att se den ursprungliga antikropps-nivån. Därefter togs nya blodprover 10, 21 respektive 35 dagar

efter första dosen. Totalt studerades antikropps-nivåerna och antikropps-utvecklingen hos 468 personer som fått två doser och inte haft genomgången covid-19-infektion.

Peter Bergman berättade att det preliminära resultatet i studien hittills visar på att personer med immunbrist generellt sett har en lägre och något långsammare produktion av antikroppar mot covid-19. Det varierade dock hur stort skydd individerna fick i de fem olika grupperna. Bland personer med primär immunbrist uppvisade cirka 73 % ett antikropps-svar efter vaccinationen, medan cirka 43 % uppvisade antikropps-svar bland de som genomgått organtransplantation. Alla deltagare i kontrollgruppen började bilda antikroppar mot covid-19 redan efter första dosen, medan det för övriga fem grupper generellt sett tog lite längre tid. Den grupp som visade bäst antikropps-svar efter kontrollgruppen var personerna med HIV. Personer med CVID hade ett sämre och långsammare antikropps-svar på vaccinet. Patienter med XLA saknar helt egen B-cellsproduktion och kan inte bilda egna antikroppar efter vaccination, vilket också bekräftades i studien. Vaccination kan dock aktivera dessa patienters T-celler, som kan bidra till ett bra skydd mot svår covid-19-sjukdom. Detta studerades dock inte i den aktuella studien, men ingår i en annan uppföljande studie där resultaten håller på att sammanställas. För att undersöka effekten av T-celler på vaccination inkluderades även personer med lätt sänkta nivåer av CD4+ T-celler. Intressant nog visade det sig att dessa individer utvecklade ett mycket bra antikropps-svar efter vaccination, vilket sannolikt motsvarar ett bra kliniskt skydd, även om det är



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

för tidigt att säga hur bra den kliniska effekten är hos de olika immunbrist-grupperna.

De rapporterade biverkningarna av allvarlig art (inläggning på sjukhus) till följd av covid-19-vaccination varierade mellan grupperna. De som genomgått en stamcellstransplantation eller en organtransplantation rapporterade flest biverkningar medan kontrollgruppen inte rapporterade några alls. Graden av svåra biverkningar kunde dock i huvudsak kopplas till andra sjukdomar utöver immunbristen och det var få biverkningar som verkligen kunde knytas till själva vaccinationen. Även hur lång tid som hade gått sedan stamcellstransplantation påverkade hur starkt antikropps-svaret blev och även hur svåra biverkningarna var. Ju längre tid som gått sedan transplantationen, desto starkare blev antikropps-svaret. Däremot är det viktigt att se över valet av läkemedel bland de patienter som transplanterats eller behandlas för kronisk lymfatisk

leukemi, då vissa läkemedel som exempelvis ibrutinib och mykofenolat-mofetil (MMF) kunde hämma eller försämra bildandet av antikroppar vid vaccination.

Denna form av forskning har varit betydelsefull för att förbättra vården för immunbristpatienter i Sverige idag, men även för framtida forskningsprojekt. Fortsättningen av COVAXID-studien följer upp antikroppssvaret efter tolv månader och även antikroppssvaret efter den tredje

och fjärde dosen. Även om många vaccinerats och fortsätter vaccinera sig, försvinner inte risken helt för att drabbas av covid-19 och det är inte säkert än att vaccinationen ger ett skydd mot omikron-varianten. Men tillgängliga data indikerar starkt att risken för att drabbas av allvarlig sjukdom till följd av covid-19 i stort sett försvinner, eller i alla fall minskar rejält.

Något Peter Bergman berättade som kan vara oroande, är att personer

med sämre immunförsvar ofta har kvar virus längre i kroppen än en person med normalt fungerande immunförsvar. Detta skulle teoretiskt sett kunna ge upphov till att nya varianter hinner bildas och att personer med immunbrist då skulle kunna bli en källa för nya varianter. Därför är det viktigt att ställa korrekt diagnos och fortsätta provta personer med primär immunbrist och andra tillstånd som innebär ett försämrat immunförsvar. Kontakta gärna din läkare för mer information. ■

IPIC-möte

Första fysiska IPIC-mötet i Europa sedan 2019

Text: Anneli Larsson

Efter 2,5 år av digitala möten och föreläsningar på grund av pandemin kunde äntligen läkare, sjuksköterskor och patientrepresentanter från olika delar av världen åter samlas för föreläsningar och utbyte av kunskap.

Efter att ha blivit framflyttat två gånger genomfördes IPIC-mötet som anordnas av IPOPI i Vilamoura i Portugal. Från PIO fanns jag, Anneli Larsson, på plats tillsammans med Maria Michelfelder. Till att börja med kändes det både högtidligt och överkligt att få vara på ett riktigt möte. Att sitta i en lokal med 500 personer var lite märkligt, kanske särskilt för de av oss som levtt ett mer isolerat liv de senaste åren. Ganska snabbt vande man sig till viss del, men handspriten åkte fram efter varje handhälsning.

Deltagarna kom från olika delar av världen, men från vissa länder var det väldigt få eller inga representanter alls på grund av covid-19 och på grund av kriget i Ukraina. Mötesdagarnas varmaste och längsta applåd fick de åtta läkare från Ukraina



IPOPIs styrelse och anställda. Foto: Maria Michelfelder.

som rest i flera dagar för att kunna delta. Martine Pergent, ordförande i IPOPI, tackade sjukvårdspersonalen och lyfte det enastående jobb de fortsätter att göra medan bokstavligen bomberna faller. Hon tackade även de länder och patientorganisationer i Europa som hjälpt till för att personer med primär immunbrist på flykt från Ukraina ska få vård. I vissa länder

med begränsad tillgång till immunoglobuliner har en del patienter erbjudit sig att dela sina immunoglobulindoser med flyktingar från Ukraina. Kriget i Europa nämndes av fler föreläsare och en föreläsare påminde om att vi alla är människor och att många oskyldiga drabbas på båda sidor gränsen på grund av inkompetenta ledare. ■

Symtom, komplikationer och samsjuklighet vid primär immunbrist

Text: Anneli Larsson och Maria Michelfelder

Illustration: Lisa Wallin

Vid primära immunbrister förekommer symtom och komplikationer som orsakas av fel i immunsystemet, vilket gör att det uppstår en brist eller ett fel i regleringen av immunsystemets celler. Felet i immunsystemet kan leda till infektioner, autoinflammation, autoimmunitet och cancer. Vilken typ av symtom och komplikationer man drabbas av är kopplad till vilket fel man har i immunsystemet. Det är mycket viktigt att upptäcka symtom och komplikationer tidigt för att förhindra svår sjukdom och för tidig död. Det är också viktigt att tänka på att primär immunbrist ofta inte debuterar med infektion utan med autoimmunitet.

Vid IPIC-mötet hölls föreläsningar om primär immunbrist och komplikationer i mage/tarm och lever samt om komplikationer i form av allergier, hudproblem, astma, autoimmunitet, inflammation och cancer, som personer med primär immunbrist kan drabbas av, utöver infektioner. Vid mötet diskuterades också genetisk diagnostik, uppföljning och framgångar vad gäller behandling och möjligheten till bot, samt om hur kostnaden för nya dyra läkemedel ska finansieras. Vi fick också lyssna till en föreläsning om behandling av virusinfektioner hos personer med primär immunbrist.



Professor Klaus Warnatz
Foto: IPOPI, arkivbild från IPIC 2019.

Primär immunbrist härjar som en skogsbrand

Mötet inleddes med en presentation av prof. Klaus Warnatz. Han beskrev på ett nytt sätt de faser som personer med olika typer av primär immunbrist genomgår under sitt liv med hänsyn till infektioner och andra komplikationer. I vilken följd faserna uppstår och hur länge de pågår är individuellt och de olika faserna kan också återkomma under ett liv. Med bilder och symbolik hämtade från skogsbränder beskrev Warnatz faserna som dold sjukdom (tiden innan korrekt diagnos ställs), rasande sjukdom (fasen då komplikationer uppstår och är som mest intensiva), pyrande sjukdom (fasen då komplikationer som inte har kunnat undanröjas ligger kvar och påverkar kroppen som en pyrande eld) och slutligen den ackumulerande fasen (tiden då effekter av upprepade tidigare infektioner och komplikationer byggs på).

Sett utifrån dessa faser innebär en sjukdom som SCID, om den inte hanteras korrekt, en kort tid av dold sjukdom direkt vid födseln följt av en intensiv period med rasande sjukdom. Vid CVID kan den dolda sjukdomen uppkomma senare i livet, följas av omväxlande faser med rasande eller pyrande sjukdom för att därefter övergå i den ackumulerade fasen. Alla dessa faser medför också olika utmaningar. Vid sidan av bristande eller felaktig diagnos i den inledande fasen är den rasande perioden ofta svår, ibland livshotande och ibland saknas bra behandling. Under den pyrande fasen kan problem gå oupptäckta, riskerna med dessa sjukdomar underskattas och kan ibland utvecklas till kroniska problem. Till sist, under den ackumulerande fasen, är behandlingsalternativen idag begränsade och här finns risk för försämrade organfunktioner och för tidig död.

Warnatz pekade på vikten av att identifiera de olika faserna för att kunna hantera dem på bästa sätt. Ökad kunskap om primär immunbrist, nyföddhetsscreening och genetiska undersökningar är bra hjälpmedel för att förkorta fasen med dold sjukdom och med rätt diagnos har vi möjlighet att till viss del förutspå hur sjukdomen kan komma att utveckla sig. Värdefulla insikter kan också uppnås genom att gå tillbaka och undersöka journaler från avlidna personer med olika primära immunbristsjukdomar för att inte bara förstå varför de avled utan vad som ledde fram till detta.

Mer kunskap behövs för att vi ska kunna screena för kända komplika-

tioner, vid behov sätta in förebyggande behandling och i rätt tid starta effektiv behandling innan svåra skador uppstått för att ge individen bästa möjliga livskvalitet och förhindra för tidig död. Men vi saknar fortfarande tillräcklig förståelse för hur olika sjukdomar yttrar sig och det är, enligt Warnatz, viktigt att kartlägga alla olika faser för att vi ska kunna lära oss mer om hur olika tecken och symtom ska kunna tolkas som indikationer för framtida komplikationer.

De senaste åren har många studier genomförts och kunskapen ökar ständigt kring hur komplikationer kan upptäckas och behandlas. I PIO-bladet har vi publicerat flera referat från föreläsningar i Sverige och internationellt som handlar om just symtom, diagnos, komplikationer, uppföljning och behandling. I PIO-bladet nr 1 2022 finns exempelvis referat om mag-tarmkomplikationer och om allergier samt i PIO-bladet nr 1 och nr 3-4 2021 och nr 1 2020 och 2019 finns fördjupande artiklar om fler komplikationer samt behandlingar. Dessa nummer av PIO-bladet finns att läsa på PIOs hemsida www.pio.nu/piobladet.

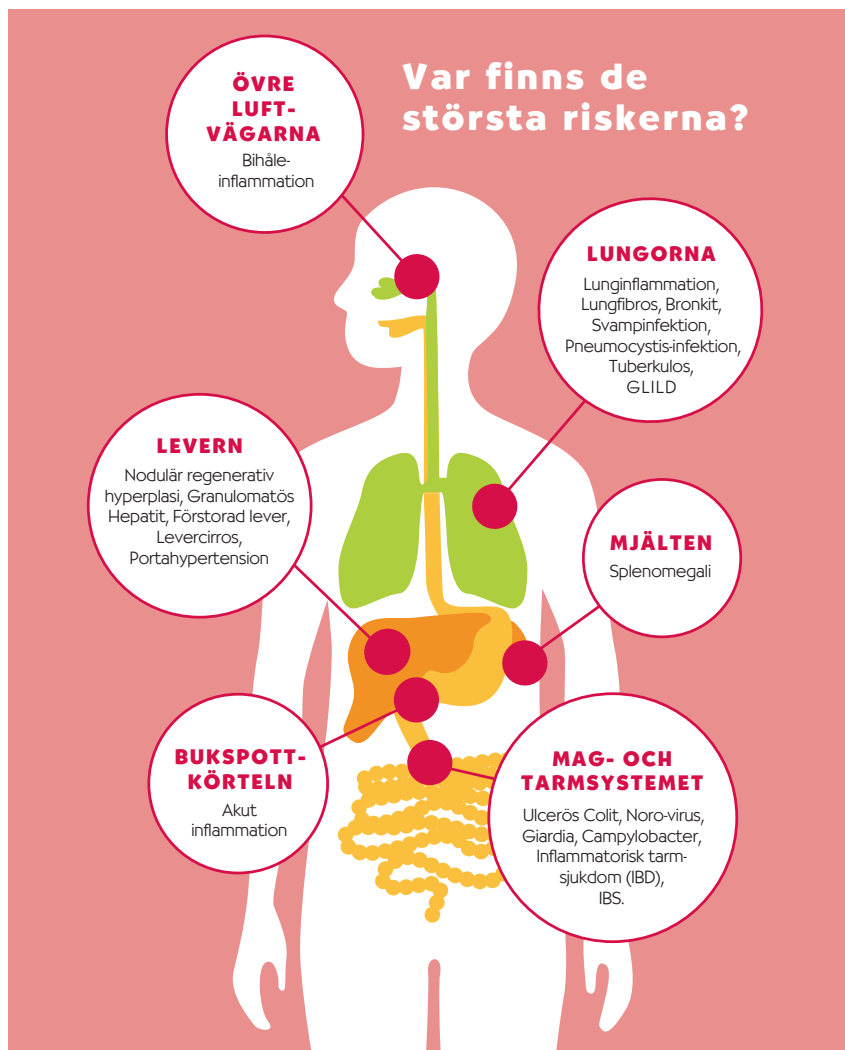
Icke infektiösa komplikationer

Icke infektiösa komplikationer, det vill säga komplikationer som inte orsakas av en infektion, är bland annat:

- Autoimmunitet
- Allergier
- Autoinflammation
- Cancer

Dr Tadej Avcin berättade att de i en slovensk studie sett att 29 % av patienterna med primär immunbrist hade icke infektiösa komplikationer. Bland dessa hade hela 80 % diagnostiserats med autoimmun sjukdom innan de fick sin immunbristdiagnos. Dr Avcin menade att autoimmuna sjukdomar som bryter ut tidigt i livet, som är av ovanligt slag eller är ärftliga bör väcka en misstanke om en bakomliggande monogen primär immunbristsjukdom. (Något som kan vara bra att ha i åtanke vid framtagande av riktlinjer för diagnostik och viktigt att läkare inom andra specialistområden än primär immunbrist känner till för att diagnos ska kunna ställas tidigare. Förf anm.)

Exempel på **autoimmuna sjukdomar** som personer med primär



Exempel på organ/delar av kroppen och komplikationer som kan förekomma när man har primär immunbrist. (Bild från PIO-bladet nr 1 2019)

immunbrist kan utveckla är nodulär regenerativ hyperplasi (godartade svulster) i levern, immunologisk trombocytopeni, ITP (minskat antal blodplättar som gör att blodet inte kan leva sig normalt), reumatoid artrit (ledgångsreumatism), alopeci (avsaknad/förlust av hår där det normalt ska finnas) och inflammatorisk tarmsjukdom.

Dr Cinzia Milito berättade att leversjukdomen nodulär regenerativ hyperplasi drabbar 10 % av alla med CVID. Leverpåverkan kan vara ”tyst”, det vill säga att personer med leversjukdomen märker inte av några symtom i början. Dr Milito menade att det därför bör tas prover 3–4 gånger per år för att eventuell leverpåverkan ska upptäckas tidigt så att immunmodulerande behandling kan sättas in. Tidig behandling minskar risken för leversvikt.

Dr Nizar Mahlouli berättade att det är färre personer med primär immunbrist som har **allergier** jämfört med befolkningen som helhet, men allergier förekommer hos ungefär en fjärdedel av alla personer med primär immunbrist. Det finns inga skillnader mellan könen i förekomst av allergier. De vanligast förekommande typerna av allergi är allergi i luftvägarna, hudallergi och läkemedelsallergi.

Autoinflammatoriska sjukdomar som personer med primär immunbrist kan drabbas av är exempelvis GLILD (granulomatös lymfocytär interstitiell lungsjukdom, kan drabba fler organ än lungorna), LIP (inflammation och fibros (ärrvävnad i lungorna av olika orsaker)), celiaki-liknande enteropati (enteropati = inflammation i tarmen), inflammatorisk tarmsjukdom (IBD), förstorad

mjälte, lymfkörtelförstoring med mera.

Cancer i olika former förekommer vid flera primära immunbrister. Att risken för att utveckla lymfom är hög men också varierar beroende på typ av immunbrist, beskrevs av Dr Ton Langerak, som också pekade på vikt av tidig upptäckt. Mer kunskap krävs fortfarande, men det finns indikationer på att man med hjälp av immungenetisk analys kan upptäcka förhandsstadier till lymfom. Även om det är svårt att genomföra bred screening för detta för allmänheten skulle det kunna vara värdefullt för riskgrupper, som t.ex. vissa typer av primära immunbristsjukdomar.

Dr Cinzia Milito berättade om en studie i Italien som visade att cancer i magtarmkanalen var den cancerform som ledde till flest dödsfall hos personer med CVID. Eftersom man har sett att överlevnaden är mycket bättre vid upptäckt i tidigt stadium rekommenderas i Italien en noggrann kontroll av mage-tarm hos personer med CVID oavsett om de har magtarmproblem eller inte. Till exempel rekommenderas att endoskopiundersökning görs en gång per år. Andra undersökningar som rekommenderas regelbundet är ultraljudsundersökningar och att biopsier (vävnadsprover från tarmen) tas i samband med endoskopiundersökningen.

Infektioner

Alla typer av smittämnen (bakterier, virus, svamp och parasiter) kan orsaka infektioner och komplikationer för personer med primär immunbrist och vara svårbehandlade, långvariga och kroniska. Det kan vara infektioner med ovanliga smittämnen eller med ovanlig lokalisering. Personer med primär immunbrist kan också drabbas av vissa infektioner i en ålder när personer med ett fungerande immunförsvar vanligen inte drabbas av den typen av infektion.

Vid IPIC-mötet var det vid ett föreläsningsspass fokus på **virusinfektioner**. Genom åren har det inte funnits så många behandlingar att erbjuda, och virusinfektioner har kanske därför inte diskuterats så mycket vid immunbristmöten. Professor Stephen Jolles menade att det egentligen är konstigt att virusinfektioner inte uppmärksammas mer. Trots att virus-

infektioner är vanligare än lunginflammationer räknar vi alla som jobbar med primär immunbrist antalet lunginflammationer i till exempel riktlinjer eller i studier om effekten av immunglobulinbehandling. Jolles menade också att virusinfektioner är kopplade till en signifikant sjukdomsbörda och kan vara mer svårbehandlade än bakterieinfektioner. Virusinfektioner kan också kompliceras med efterföljande bakterieinfektioner.

Det är glädjande nog behandlingar på gång mot flera olika virus, exempelvis för behandling av noro-virus (orsakar vinterkräksjuka) som en del personer med primär immunbrist har stora problem med. Behandlingsstudier pågår just nu där man testar favipiravir mot bl.a. noro-virus och covid-19. Preparatet används redan idag för att behandla influensa i Japan.

Intressant var också en metod som nämndes under mötet för att behandla noro-virus i mage/tarm där man genom att tillföra immunglobulin till tarmen via en tub/sond framgångsrikt lyckats behandla kronisk noro-virusinfektion i mag-tarmsystemet. (Om man dricker immunglobulin förstörs antikropparna av syran i magsäcken. Förf. anm.)

Covid-19 har inte bara fysiska effekter. Den nedstängning av samhället som varit i många länder har haft en negativ påverkan på den psykiska hälsan. Dr Virgil Dalm berättade att man i en studie sett att personer med primär immunbrist och föräldrar till barn med immunbrist har upplevt en större oro och fler har PTS (posttraumatiskt stressyndrom) än befolkningen i övrigt.

När det gäller fysiska symtom av covid-19-infektion hos personer med primär immunbrist så har majoriteten relativt milda symtom, men i vissa subgrupper förekommer svåra symtom. Typ av primär immunbrist, samsjuklighet som till exempel lungsjukdom och andra riskfaktorer som inte är kopplade till immunbristen avgör hur allvarlig covid-19-infektionen blir. Det är viktigt att identifiera vilka personer med primär immunbrist som riskerar att drabbas av svår covid-19-infektion, sa dr Dalm. Prof. Klaus Warnatz berättade att de vid en

klirik i Tyskland till exempel sett att personer med svår tarmsjukdom som får sin näring via dropp (TPN, total parenteral nutrition) löpte stor risk att bli svårt sjuka och avlida vid en covid-infektion.

När det gäller vaccinsvar varierar detta hos personer med primär immunbrist. Vissa svarar inte alls på vaccin mot covid-19 medan andra svarar bra. Dr Dalm berättade att de i Nederländerna har sett att personer med primär immunbrist svarar sämre på vaccin ju fler autoimmuna komplikationer de har till sin primära immunbrist. Det är viktigt att fundera över om vaccinsvaret är tillräckligt bra eller om även annan förebyggande behandling behövs. Personer med primär immunbrist behöver en individuell plan för hur ofta och hur många vaccindoser de behöver, menade Dalm.

Mag-tarmkomplikationer – genetiken avgör typ av komplikation

Tarmens förmåga att ta upp näring, tarmfloras sammansättning och mängden mikrober samt tarmslemhinnans tjocklek är avgörande för tarmfunktionen. Vanliga symtom vid mag-tarmkomplikationer hos personer med primär immunbrist är vattniga diarréer, magsmärtor och viktnedgång. I studier har man sett att hälften av patienterna med mag-tarmproblem har näringsbrist, berättade dr Cinzia Milito från Sapienza-universitetet i Rom.

Dr Fabienne Charbit-Henrion berättade om en studie där man undersökt en antal olika monogena primära immunbrister (PI orsakad av mutation i en gen) för att utforska samspelet mellan mag-tarmkanalen och immunsystemet. Studien visade att olika typer av mag-tarmkomplikationer kunde kopplas till vilken gen som var muterad, dvs också till vilken primär immunbrist personen hade. Personer med mutation i en gen som leder till defekt i det medfödda immunförsvaret drabbades av inflammation i tjocktarmen. En annan grupp patienter hade en mutation i en gen som leder till brist/fel i det adaptiva immunförsvaret och de drabbades av autoimmun inflammatorisk tarmsjukdom. En tredje grupp hade en mutation som ledde till defekt i immunförsvarets epitelceller

och de drabbades av medfödda diarréer med eller utan inflammation. Förlust av vissa immunceller leder till ökad bakterietillväxt och virus i tarmen.

Dr Charbit-Henrion berättade också att olika delar av mag-tarmsystemet har olika immunsystem och att därmed bakterier finns i olika mängd i olika delar, vilket är viktigt att tänka på vid provtagning. Forskningen som görs om samspelet mellan monogena immundefekter och tarmpåverkan hoppas Fabienne Charbit-Henrion ska förbättra diagnos och behandling av tarmkomplikationer vid mer komplexa immunbrister där flera gener är påverkade.

Den genetiska revolutionen

Den avslutande föreläsningen hölls av Dr Luigi Notarangelo som konstaterade att det skett en genetisk revolution. I mitten av 80-talet kände man till ett fåtal gener som om de är muterade orsakar primär immunbrist, i dag känner man till den genetiska bakgrunden till 485 olika primära immunbrister varav vissa bara

finns dokumenterade hos en enda patient. Det finns emellertid många utmaningar kvar när det gäller att tolka genetiska data.

Bland annat saknas en samlad resurs där man tydligt kan se en viss genetisk mutation i direkt korrelation till hur sjukdomen som orsakas av den genmutationen visar sig kliniskt. Ökad kunskap på den nivån skulle inte bara vara användbar inom forskningen utan skulle även kunna användas för att utveckla precisionsmedicin. I dag påverkar information om den genetiska orsaken bara i begränsad utsträckning den slutliga diagnosen och behandlingen. Ett spännande initiativ som arbetar just med att ta fram ett standardiserat ramverk för att på ett metodiskt sätt kunna samla information om vilken klinisk effekt en viss genetisk mutation har är ClinGen, Clinical Genome Resource.

Även dr Sophie Hambleton framhävde alla möjligheter som exakt genetisk diagnos medför, både för enskilda drabbade familjer och andra



Anneli Larsson och Maria Michelfelder från PIO diskuterar dagens IPIC-föreläsningar tillsammans med Eva Brox, ordförande i norska immunbristföreningen. Foto: Anders Fasth.

individer, men även att det är svårt att hantera och filtrera all data på rätt sätt för att hitta relevanta samband. Enligt en undersökning som Hambleton presenterade där 878 patienter med misstänkt primär immunbrist hade undersökts genetiskt kunde man bara fastställa exakt vilken eller vilka gener som orsakar sjukdomen hos 498 av dessa (ca 57 %). Så även om kunskapen om och tillgängligheten till genetisk diagnostik ökar finns det fortfarande mycket kvar att göra. ■

Det här tar jag med mig från IPIC 2022

Professor Anders Fasth, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Mötet var mycket välorganiserat och gav många värdefulla uppdateringar av våra kunskaper. En liten bit här och en liten bit där för en som varit med i många år. En mer trist information kom utanför mötet och pratades om i pauserna. Orchard som är det stora företaget inom kommersiell genterapi slutar att investera i genterapi för immunbristsjukdomar och avslutar pågående försök och utveckling. Ironiskt nog var Orchard en av sponsorerarna av mötet. Så det kändes

litet konstigt att lyssna på framgångarna med genterapi och utveckling av nya metoder med geneditering, se Orchard lysa på bandet om halsen med deltagarkortet och veta att nu är det slut. I alla fall till dess man förhoppningsvis hittar en ny firma villig att satsa på immunbrist och genterapi.

En mycket intressant session handlade om etik och vad vi kan ha råd med. Ett exempel var ett barn med SCID där genterapi bedömts av behandlade läkare vara den bästa behandlingen men behandlande sjukhus bedömt att detta inte var kostnadseffektivt och sade nej. Debatten var intressant och slutsatsen från deltagande etiker var att han ansåg sjukhuset gjort en felbedömning.

Det var stimulerande att lyssna på Steven Holland som talade om den snart publicerade uppdateringen från IUIS (International Union of Immunology Societies) av antalet immun-

bristsjukdomar. Vi är nu uppe i 485 olika och två nya grupper har tillfogats. Den ena gruppen är förvärvade brister som beror på att personen har bildat autoantikroppar mot viktiga signalproteiner inom immunsystemet som antikroppar mot IL-6 och Th17. Personer med dessa brister får en sjukdomsbild som liknar den vid medfödd brist på dessa signalproteiner. Den andra gruppen är förvärvade monoklonala brister där den sjukdomsorsakande förändringen i en gen inte skett i någon av könscellerna utan någon gång senare i livet. En sådan sjukdom som blivit mycket omskriven och forskad på är VEXAS (akronym för vacuoles, E1 enzyme, X-linked, autoinflammatory, somatic) som drabbar en gen på x-kromosomen. Vuxna män insjuknar och ett intressant fynd som gör att man kan misstänka sjukdomen är att deras vita blodkroppar innehåller typiska vakuoler (små blåsor) som syns som vita prickar när man undersöker de vita blodkropparna i mikroskop. ■

Att vara sjuk i primär immunbrist är svårt – men det kan öppna nya dörrar för dig

Text: Vida Ramšak Marčeta
Foto: Anneli Larsson

Jag heter Vida Ramšak Marčeta, jag är 24 år gammal och jag kommer från Slovenien. När jag var fyra år gammal blev jag inlagd på sjukhus för att jag hade en svår varicellainfektion. Små ärr från infektionen finns fortfarande kvar i mitt ansikte. När jag fyllde sex år blev jag hastigt sjuk i lunginflammation och jag var tvungen att åka till sjukhus igen. Efter första lunginflammationen hade jag två andra under de följande två åren.

Läkarna visste inte varför jag var så sjuk och de testade mig för många olika sjukdomar som cystisk fibros och HIV men allt var negativt. De visste varken in eller ut och inte heller mina föräldrar som var oroliga och bara ville att jag skulle bli frisk. Efter att ha haft tre lunginflammationer blev mina lungor kroniskt skadade och sedan dess hostar jag varje morgon. Dock mina hälsoproblem upphörde inte där; samtidigt slutade min längd att utvecklas och därför fick jag behandling med tillväxthormon. Men till min stora besvikelse hjälpte det mig aldrig att växa mer än min nuvarande längd som är bara 143 cm. Dessutom blev jag allergisk mot pollen, katt- och hästhår. Hemma hade vi tur för det eftersom vi hade en härlig hund som vi inte ville ge bort.

Äntligen fick Slovenien sin första immunolog och jag fick min diagnos: T-cellslymfopeni. Jag har en två år yngre bror med samma diagnos och som också är kortare men aldrig haft så många hälsokomplikationer som jag. Vår immunolog satte båda

på profylax med antibiotika. Min diagnos förändrade inte så mycket för mig eftersom jag fick veta att det inte finns någon behandling förrän de vet orsaken till mitt medicinska tillstånd. Så är det fram till idag. Men så blev min önskan att veta mer om immunologi starkare och efter gymnasiet flyttade jag till Frankrike för att studera molekylärbiologi. Jag blev så passionerad för det att jag bestämde mig för att fortsätta mina studier på masternivå på Stockholms universitet.

För 1,5 år sedan flyttade jag till Sverige. Hittills har jag en gång träffat immunolog Emilie Wahren Borgström på Immunbristenheten på Karolinska institutet. Under mitt första besök hos henne förklarade jag min hälsostatus, vad vi vet om min primär immunbrist från blodundersökningar som gjordes i Slovenien. Eftersom den genetiska orsaken till min immunbristsjukdom fortfarande är okänd diskuterade vi att det vore bra att göra genetiska analyser en gång till och se om vi kan få veta mer nu när mer avancerad analys är möjlig.

Att ha min immunolog i Sverige är viktigt för mig eftersom jag planerar att hitta ett jobb inom medicinsk forskning. Jag trivs väldigt bra här och under mina studier har jag fått veta om olika intressanta medicinska forskningsprojekt som pågår i Sverige och hur avancerad forskningen är i jämförelse med forskningen i Slovenien. Jag tycker om hur öppen vetenskapskommunikationen är här i Sverige. Innan mitt första besök på immunbristenheten fick jag ett brev med inbjudan till blodprov och broschyrer som förklarade vad en primär immunbrist är som en sjukdom och hur det fungerar med nationella register för primär immunbrist. Jag tyckte om att kunna läsa om primär immunbrist och nationella



Vida Ramšak Marčeta deltog som representant från den slovenska patientorganisationen på IPIC-mötet.

register. I Slovenien får man inte broschyrer hemskickade och man gör blodprovet under besöket hos immunologen. En sak jag saknar mest i Sverige är att ha mer sol och längre vår men jag antar att jag måste vänja mig vid det i framtiden.

För tio år sen bildades den slovenska organisationen för primär immunbrist och det som var bra med att få min diagnos var att jag blev medlem i denna organisation. Jag är patientrepresentant och jag deltar i nationella kongresser om primär immunbrist. Där träffar jag patientrepresentanter från utlandet och det gör mig verkligen glad när jag kan dela min historia och höra dem från andra. Det var jättetrevligt att kunna träffa Maria Michelfelder och Anneli Larsson på årets kongress i Vilamoura.

Trots att jag är väldigt trött ibland på grund av min sjukdom försöker jag leva ett normalt liv och lära mig nya språk – efter franska är det nu dags för svenska. Och jag hoppas att jag en dag kommer att kunna bidra med min kunskap till framsteg inom diagnostik av primär immunbrist. ■

European Society for Immunodeficiencies

ur ESID-presidentens perspektiv

Text: Isabelle Meyts

Översättning: Maria Michelfelder

European Society for Immunodeficiencies (ESID) grundades 1994 som en ideell organisation av läkare som ville se framsteg inom området primär immunbrist.

Sedan första början har det varit ESIDs vision att både klinisk och vetenskaplig kunskap ska komma alla barn, unga och vuxna med ett medfött fel i immunsystemet till nytta så att de ska kunna leva sina liv och utveckla sin fulla potential. För att uppnå denna vision fokuserar ESID på att sprida kunskap och arbetar för att förbättra diagnos, behandling och vår grundläggande förståelse av primär immunbrist, genom utbildning, genom att sprida riktlinjer med bästa praxis, genom forskning och utvärdering av utfall för patienter tack vare ESID-registret, ett webbaserat registreringsverktyg för patienter med primär immunbrist som används av olika centra i flera länder.

ESID uppmuntrar forskning, utbildningsprogram och främjar samarbete mellan alla inblandade i diagnostik, behandling och vård av dessa sjukdomar. ESID kan inte uppnå dessa mål självt och arbetar därför hand i hand med patientorganisationer, sjuksköterskeorganisationer, all sjukvårdspersonal och myndigheter. Faktum är att ESID har varit ledande inom vård och forskning inom

primär immunbrist, en förebild för nuvarande EU-organisationer. ESID har varit extremt framgångsrikt i fråga om att arrangera utbildningsträffar (så kallade Summer Schools) och stora vetenskapliga möten vartannat år, som det som kommer att arrangeras i Göteborg i oktober 2022. ESID är organiserat i olika arbetsgrupper, en klinisk arbetsgrupp, en arbetsgrupp för medfödda defekter (i samarbete med europeiska sammanslutningen för blod- och benmärghstransplantationer, European Group for Blood and Marrow Transplantation), en arbetsgrupp för genetik, en juniorarbetsgrupp, en utbildningsarbetsgrupp, en registerarbetsgrupp och en arbetsgrupp för primär immunbrist i utveckling. Alla arbetsgrupper verkar genom ledningsgrupper och har som mål att organisera minst en utbildning eller ett vetenskapligt evenemang under sin mandatperiod. ESID arbetar också intensivt för att kunna lämna stipendier och bidrag till personer för att delta i forskning eller kliniskt arbete på europeiska centra och för deltagande vid möten, i syfte att uppnå sin mission. ESID är de facto ett gigantiskt nätverk som möjliggör snabba reaktioner på nya utvecklingar och främjar forskning men även utbyte av klinisk expertis i en välvillig miljö med patienten i fokus.

ESID-mötet i Weimar 2004 var det allra första som jag deltog i – då var jag barnläkare under utbildning och arbetade på min doktorsavhandling.

Redan innan det visste jag att jag ville utbilda mig inom området primär immunbrist, utifrån ett djupt vetenskapligt och kliniskt intresse. Min första upplevelse av ESID fyllde mig med stor respekt för läkarna och forskarna som var aktiva inom dessa sällsynta sjukdomar och det väckte en strävan i mig att få veta och lära mig mer om primära immunbristsjukdomar och att själv – en dag – bli en expert. 2006 fick jag möjligheten att delta vid ESID Summer School, där prof. Anders Fasth och prof. Jean-Laurent Casanova fanns med som lärare och den internationella miljön stärkte verkligen min ambition. Jag upplevde ESID som en gemenskap, en familj och jag kände ett starkt band till mina kollegor som alla hade målet att leverera bästa möjliga vård till patienter i hela världen, genom framsteg både inom forskning och klinisk kunskap. År 2016, många år senare, blev jag vice president och 2018 president för min älskade organisation, den första kvinnliga presidenten är värt att tillägga.

Det fyllde mig med stolthet men även en väldig ansvarskänsla och det kändes som en ära att få följa i de tidigare presidenternas fotspår, personer som jag tänker på med mycket stor respekt. De hade byggt upp ESID, som hade vuxit till en mycket stor organisation med möten vartannat år som tar emot över 2 000 deltagare, ungefär hälften praktiserande läkare och hälften forskare. Det fanns en tanke om att testa ett upplägg med

fokusmöten de udda åren, som var lyckade men det gjorde också att den relativt lilla styrelsen avlägsnade sig från ESIDs hjärtefrågor: att arbeta med påverkansarbete, utbildning och riktlinjer samt främja forskning, även utanför dessa möten. Jag ville att ESID skulle bli starkare och återigen bli en organisation där små men ofta förekommande gemensamma evenemang skapar en känsla av gemenskap. Jag föreställde mig att vi skulle arbeta med riktlinjer, att vi skulle anordna fler och mindre utbildningstillfällen och att vi skulle vända blicken österut och söderut och bli mer inkluderande och diversifierade. Jag kan inte säga att jag är 100 % nöjd med vad ESID har uppnått under de senaste åren men jag tror att vi har tagit några spännande steg, tack vare en grupp av styrelseledamöter som är lika besatta som jag av primär immunbrist och som är villiga att ge oerhört mycket av sin tid ideellt för att arbeta för ESID-gemenskapen. Jag är mycket stolt över den kliniska arbetsgruppens uttalande om covid-19, de framgångsrika s.k. "grand rounds" (ett kliniskt kort möte fokuserat på ett tema), Summer School med försök att bygga kontakter med grekiska läkare, ESIDs allra första forskningsbidrag och arbetsgruppen för primär immunbrist och genetiks nya symposium och mötet "PID Care in Development" som ska anordnas för allra första gången i år med fortsättning framöver.

Under de senaste åren har vi också aktivt stöttat aktiviteterna inom J-Project, med ursprung i ESID, som utför ett mycket viktigt arbete i öst, bortom Europa. Personligen gläder det mig att ESID har byggt upp ett starkt partnerskap med IPOPI. Vi är sannerligen så mycket starkare tillsammans.

Slutligen, de fyra år som jag har varit president har gått så fort och jag har inte hunnit uppnå alla mål som jag hade för ESID, delvis eftersom vårt



Professor Isabelle Meyts. Foto: Bart Daneels.

fokus ändrades av pandemin med alla dess konsekvenser. Inte desto mindre känner jag att ESID är redo för framtiden, inte minst för att vi också har tagit det enorma steget att separera organisationen från mötesarrangemangen och jag är glad över att kunna lämna över organisationen till Fabio Candotti med åtminstone några övervunna hinder.

Göteborg är verkligen den perfekta platsen för att anordna nästa ESID-möte vid vilket jag kommer att avgå som president. Jag tänker förstås fortfarande vara aktiv inom ESID på ett mer stödjande, mindre direkt sätt och lägga min uppmärksamhet på områden där mer arbete krävs, som det gigantiska och underskattade ESID-registret, en riklig källa till kunskap om primär immunbrist. Jag är emellertid också glad över att återigen kunna fokusera på

mitt personliga kliniska arbete och min forskning om primär immunbrist vid universitetet i Leuven. Jag ser fram mot att tillbringa mer tid i laboratoriet, med mina studenter, att arbeta mot att upptäcka nya primära immunbrister hos patienter och försöka förstå ADA2-brist, att vara en mentor till unga läkare och forskare, samtidigt som jag vill främja mångfald inom forskning och medicin, ett tema som ligger mig varmt om hjärtat som jag hoppas att jag har kunnat bidra med i någon mån.

Jag vill avsluta genom att uttrycka min tacksamhet till mina föregångare inom området primär immunbrist som har fungerat som mentorer för mig, direkt eller indirekt, aktivt eller passivt, och till ESID-medlemmarna som gav mig förtroendet att vara deras president, och till sist till Göteborg som välkomnar oss. ■



Välkommen till PIOs regionala föreningar

Vill du träffa andra med primär immunbrist och ta del av deras erfarenheter och dela med dig av dina? Då är de träffar och aktiviteter som PIOs regionala föreningar arrangerar utmärkta tillfällen. De ordnar också föreläsningar inom olika ämnen och du har möjlighet att ge förslag till din regionala förening på vad du vill veta mer om.

PIO har fem aktiva regionala föreningar runt om i landet som omfattar elva län. Som medlem i PIO är du automatiskt och utan extra kostnad medlem i den regionala föreningen, om det finns någon sådan där du bor.

Utöver olika medlemsaktiviteter har de regionala föreningarna möjlighet att påverka regionalt i frågor som är viktiga för dig med primär immunbrist och närstående. Du är välkommen att kontakta din regionala förening om du är intresserad av att hjälpa till i styrelsen eller har förslag på någon aktivitet eller föreläsning.

Vill du starta en regional förening där det saknas kan du höra av dig till PIO-kontoret. Ta gärna chansen att lära dig mer, påverka vad din förening driver för frågor och stötta PIO genom att delta nästa gång du får en inbjudan från din regionala förening. Ditt stöd är viktigt. Stort varmt tack till alla volontärer i styrelserna i PIOs regionala föreningar för ert fina jobb och den tid ni ger för att förbättra livet för personer med primär immunbrist.

(Antal medlemmar som anges i presentationerna är per den 31 december 2021.)

Tips: PIO har ett slutet medlemsforum på Facebook där du som PIO-medlem kan utbyta erfarenheter. Läs mer på PIOs hemsida: www.pio.nu/sociala-medier

PIO Skåne - Blekinge

PIO Skåne-Blekinge bildades 2010. Syftet med föreningen är att skapa möjlighet för personer med primär immunbrist att träffa andra i samma situation och utbyta erfarenheter och goda råd med varandra.

Årsmöten brukar hållas i början av februari och har de senaste två åren hållits digitalt gemensamt med andra regionala föreningar. I samband med årsmötet brukar en extern föreläsare bjudas in. Styrelsen brukar anordna fysiska träffar en gång om året och har försökt sprida dessa över upptagningsområdet Skåne och Blekinge. Styrelsen ser digitala föreläsningar via Zoom som ett bra alternativ till fysiska föreläsningar framöver då det gör det lättare att hinna med att delta, man slipper restid till föreläsningslokal och risk för smitta. PIO Skåne-Blekinges styrelse sätter upp informationsmaterial om PIO och primär immunbrist på informationstavlor på Lunds Universitetssjukhus samt Malmös universitetssjukhus och sjukhuset i Kristianstad. Vi samarbetar med Patientutbildningscentrum Syd och med Patientforum vid universitetssjukhusen, där vi delar information om oss och immunbrist samt organiserar gemensamma föreläsningar. ■



PIO Skånes medlemmar deltog vid PIO-riks årsmöte i Malmö 2017.

PIO Småland

År 2002 bildades lokalavdelningen PIO Jönköping med Jönköpings län som upptagningsområde. På årsmötet 2014 beslutades att utöka upptagningsområdet till hela Småland. Numera heter den regionala föreningen PIO Småland.

Ett av föreningens mål är bland annat att du ska få möjlighet att träffa personer som är i samma situation som du. Vi i PIO Småland ordnar medlemsträffar, både med och utan föreläsare. Vissa av våra träffar berör ämnen omkring vår sjukdom. Medan vi vid andra träffar gör helt andra saker och fokuserar på det friska – det vi kan!



Bilden är från en föreläsning med Ramona Fust och Carina Hagstedt. Foto: Anette Andersson.

PIO Smålands årsmöte hålls i februari och i samband med detta anordnas vanligtvis intressanta föreläsningar för våra medlemmar. Under Världsimmunbristveckan, i april varje år, brukar vi dela med oss av vår kunskap om primära immunbristsjukdomar genom att anordna föreläsningar och bemanna informationsbord på flera sjukhus i närområdet. Du är hjärtligt välkommen till oss i PIO Småland! ■

Antal medlemmar: 106

Ordf: Camilla Ottosson
Tel: 070-262 18 14
E-post: skane-blekinge@pio.nu
(Använd gärna e-post vid kontakt)

Antal medlemmar: 99

Ordf: Anette Andersson
Tel: 070-226 15 60
E-post: smaland@pio.nu
(Använd gärna e-post vid kontakt)

PIO Stockholm - Uppsala

I PIO Stockholm-Uppsalas styrelse har alla själva en primär immunbrist och/eller har barn med primär immunbrist. De senaste åren har vi framför allt fokuserat på att få vår omgivning att bli mer medveten om vad primär immunbrist innebär. Exempelvis har vårdinrättningar fått information om att PIO finns och vad vårdpersonal ska uppmärksamma som kan tyda på en brist i immunförsvaret.



#GoZebra-promenad i Enköping under Världsimmunbristveckan.

Under Världsimmunbristveckan har vi årligen arrangerat gemensamma promenader i både Uppsala- och Stockholmsområdet, ofta i närheten av våra egna hemorter. Vi har även under veckan engagerat både skolklasser och idrottsföreningar till att gå och springa för PIO. Lokalradion har även intervjuat en medlem om livet med barn med immunbrist.

Vi i styrelsen deltar även på möten med bland annat Funktionsrätt Stockholm och Regionen. Vi deltar för att få senaste informationen om nytt som händer inom vården på regional nivå samt med hopp om att kunna påverka. ■

Antal medlemmar: 174

Ordf: Camilla Nordmark
Tel: 073-024 57 34
E-post: camilla.nordmark.niska@gmail.com

PIO Väst - Halland

Genom många år har vi i PIO Väst-Halland varit en mötesplats för vuxna och barn med primära immunbrister tillsammans med deras familjer. Vi träffas två gånger om året, en gång på våren i samband med Världsimmunbristveckan och så har vi en medlemsträff på hösten. Under våra medlemsträffar har vi ätit gott tillsammans och även sett eller upplevt något trevligt i vår region. Vi har bland annat gått rundvandring på Marstrand, åkt ut till öarna i Göteborgs skärgård och besökt Varbergs fästning för att nämna några.

PIO Väst-Halland har årsmöte varje år i februari, där bjuder vi in till intressanta föreläsningar med klassisk räkmacka, som blivit en tradition på våra årsmöten. Vi träffas på Drottning Silvias barnsjukhus och har en trevlig stund tillsammans.



Medlemsträff med PIO Väst-Halland till Skärs Gård. Foto: Henrik Viberg.

Våra fortsatta mål är att fler patienter, familjer och stödmedlemmar i Väst-Halland skall bli en del av vår förening. Vi som redan är en del av detta, uppskattar utbytet av erfarenheter och information samt att vi alltid har det så trevligt tillsammans när vi träffas, både vuxna och barn. Vi hoppas fler vill vara med oss. ■

Antal medlemmar: 175

Ordf: Marthe Viberg
Tel: 073-374 44 28
E-post: marthenesbak@hotmail.com

PIO Örebro - Västmanland



Konstvandring på Kvarntorpshögen.

Efter en informationsträff om primär immunbrist på Universitetssjukhuset i Örebro den 29 april 2002 bildades PIO Örebro av åtta medlemmar som såg behovet av en lokal förening. I ett senare skede införlivades även Västmanlands län och den regionala föreningen fick då sitt nuvarande namn PIO Örebro-Västmanland.

PIO Örebro-Västmanland har årsmöte i början av februari varje år och verkar för att skapa kontaktytor för individer med primär immunbrist samt att på olika sätt sprida kunskap om primär immunbrist.

Medlemsaktiviteter anordnas som regel två gånger per år, en gång på våren och en gång på hösten. Aktiviteterna syftar både till att öka kunskapen hos medlemmarna och att erbjuda kontaktmöjligheter för individer med primär immunbrist bosatta i Örebro och Västmanlands län.

Informationsmaterial om PIO lämnas ut via infektions- och barnklinikerna på Örebro universitetssjukhus samt Västmanlands sjukhus Västerås för att nå ut till individer som nyligen fått diagnos. ■

Antal medlemmar: 79

Ordf: Mathias Tjäderbäck
Tel: 070-380 40 96
Sekr: Anita Dörögrip
Tel: 070-112 55 92
E-post: anitadoragrip@yahoo.se

Världsimmunbristveckan

#GoZebra 22–29 april – *varje år!*

Text: Ulrika Å Jondelius

Foto: privat

Årets #GoZebra-kampanj genomfördes mestadels i härligt vårväder. Totalt promenerade vi tillsammans 55 620 minuter dvs 927 timmar. Ett fint resultat och det är roligt att se bilder på zebra-promenader från olika platser runt om i Sverige, med snö i norr och gröna gräsmattor i söder.

#GoZebra på en bronsplats

467 stycken registreringar gjordes på PIOs hemsida trots att alla som deltog inte registrerade sina promenader separat. Vi slog inte förra årets rekord i år men årets totala promenadtid hittar vi på en fin bronsplats, det vill säga tredje högsta antalet timmar sedan #GoZebra-kampanjen startades 2017.

Det är glädjande att se att många PIO-medlemmar berättar om kampanjen och också inspirerar släktingar, vänner, grannar och arbetskompisar att engagera sig, promenera och samla

in minuter. Vi har fått många trevliga och positiva mejl från deltagare som uppskattar ”att gå zebra”. Genom detta fantastiska engagemang har PIO fått 34 050 kr via insamlingar från medlemmar/supporters och stöd från kampanjens samarbetspartners att fördela mellan PIOs forskningsfond och att ta fram informationsmaterial för att sprida mer kunskap om primär immunbrist.

PIO har varit extra aktiva med inlägg på sociala medier under veckan. Vi vill tacka alla som delat och hjälpt till att sprida exempelvis PIOs två informationsfilmer vidare och som också har lagt upp egna inlägg och bilder från sina promenader.

Det var också mycket lyckat att Af-tonbladet publicerade en fin artikel just denna veckan där två familjer intervjuades och berättade om sina pojkar, Filip och Santiago, som båda föddes med sjukdomen SCID.

World PI Week

Det var den internationella patientorganisationen IPOPI som startade

Världsimmunbristveckan, World PI Week, år 2011. Syftet är att öka kunskapen och sprida kännedom om primära immunbristsjukdomar hos allmänhet, vårdpersonal och beslutsfattare. I år var ett av veckans fokusområden vikten av tillgång till sjukvård. Runt om i världen anordnas aktiviteter, läs mer på kampanjsidan: www.worldpiweek.org.

I Sverige går vi som zebror

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

Stort tack till er som deltagit i kampanjen, för gåvor till PIOs forskningsfond och till årets samarbetspartners Nordic Infucare och Steripolar. ■





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