

PIOblad^{et}

Nytt från Primär immunbrist organisationen Nr 3-4 2012

IPOPI-möte i Florens

*Fler liv kan komma att räddas
CVID i fokus i Florens*

Tema - Forskning
Enkät svar om PIObladet
PIOs familjeläger



Innehåll

- 1 Hänt se'n sist
- IPOPI-MÖTE I FLORENS**
- 2 Många språk men en röst - internationellt möte i Florens
- 4 Nypptäckta immunbrister som bryter ut sent i livet
- 5 Fler liv kan komma att räddas
- 6 Genetik och dess utveckling
- 7 Vad intresserade dig vid mötet i Florens?
- 7 IL-1 β kan vara en viktig faktor vid CGD och tjocktarmsinflammation
- 7 Brist på PTX3 kan vara orsak till Aspergillus fumigatus infektion
- 8 Register för primär immunbrist
- 9 Uppföljning av övergång i England
- 9 Vad intresserade dig vid mötet i Florens?
- 9 Till minne av Janne Remmel
- 10 CVID i fokus i Florens
- 12 Vad intresserade dig vid mötet i Florens?
- 12 Pensionsfest för professor Anders Fasth
- TEMA - FORSKNING**
- 13 Tema - Forskning
- 16 Nu och framåt
- 18 Ågrenska - familjevecka för primär immunbristsjukdom
- 19 HAE Global Conference
- 20 **Medlemsberättelse:** Tio år med Gustav
- 21 IgA-brist - den vanligaste primär immunbristsjukdomen
- LÄNS- OCH LOKALAVDELNINGARNA INFORMERAR**
- 22 PIO Jönköping: Vad är en kris?
- 22 PIO Väst - efterlyser
- 22 Till minne av IngaBritt Wennberg
- 23 Enkät svar - PIObladet
- 23 Till minne av...
- FAMILJELÄGER 2012**
- 24 Familjeläger i Uskavi
- 25 Livet blir sig aldrig mera likt
- 26 Immunförsvarets olika delar
- 28 Fråga doktorn!



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 Vy från Ponte Vecchio i Florens
Foto: Anneli Larsson

ISSN 1103-6249

Redaktör

Ann-Sofie Isaksson Nordmark
Sävastnäs 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...

När jag skriver detta har jag och fem andra representanter från PIO kommit hem från det internationella mötet för patientorganisationer, läkare och sjuksköterskor som den här gången hölls i Florens. Där fick vi lyssna på många intressanta föreläsningar och ta del av det senaste inom forskningen. Vi träffade andra patientorganisationer från olika delar av världen som vi utbytte idéer och erfarenheter med. I det här numret av PIObladet kommer flera referat från mötet.

I detta dubbelnummer av PIObladet är temat forskning. Ann Gardulf reder ut begrepp och Lennart Hammarström berättar om dagens forskning och framtidsvisioner. Vanda Friman har skrivit en artikel om IgA-brist. Och ni kommer att få läsa om PIO:s årliga, uppskattade familje- och ungdomsläger i Uskavi.

I september i år erbjöd 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. Jag och Anneli Larsson var inbjudna en eftermiddag för att berätta om PIO. Familjen Thornström-Hallengren delar med sig av sina upplevelser från dagarna på Ågrenska på sid 18.

Nygammalt i det här numret är en Fråga Doktorn-spalt. En spalt som återkommer då och då, när ni läsare har skickat in en fråga till oss. Är det någonting du funderar på? Tveka inte, skriv till PIObladet och få svar av våra specialister inom området. Ingen fråga är fel och man får vara anonym.

Ni kommer också få ta del av resultatet från PIO:s enkät om PIObladet.



Här skickas medlemsenkäten ut från PIO-kontoret med hjälp av volontärer.

Annat som har hänt, PIO har lämnat svar på två viktiga remissutredningar. Den ena från Arbetsmarknadsdepartementet via Handikappförbunden, FunkA som gäller förändringar i stödet till personer i yrkesverksam ålder med funktionsnedsättning och berör bl a lönebidrag och andra lönesubventioner. Den andra till Socialstyrelsen om tandvård för personer med vissa sjukdomar eller funktionsnedsättningar.

PIO är mycket glada över det givande samarbetet med representanter från läkarnas och sjuksköterskornas intresseföreningar för primära immunbrister. Vi hade det årliga mötet i september där vi utbytte information om vad som är på gång i föreningarna och inom immunbristområdet.

När ni sitter med PIObladet i handen har höstens utbildning för läns/lokalavdelningar och HAE-gruppen som handlar om insamling och föreningskunskap genomförts. Och PIO har bl a skickat ut en enkät för att ta reda på hur medlemmarna upplever att sjukvården fungerar och hur vardagen ser ut om man lever med primär immunbrist. En liknande undersökning gjordes 2009 och nu vill vi veta om något har förändrats. Vi hoppas att du som har fått enkäten tar tillvara möjligheten att svara. Resultatet blir ett viktigt verktyg i det fortsatta arbetet för att alla som har primär immunbrist ska få adekvat sjukvård av hög kvalitet oavsett var man bor i Sverige.

Jag önskar er en trevlig läsning!

Varma hälsningar
Maria Monfors
Ordförande



Många språk men en röst

- Internationellt möte i Florens



Bilder från det internationella mötet om primär immunbrist som hölls i Florens den 3 - 6 oktober i år.

Text Maria Monfors Foto Ann-Sofie I Nordmark & Maria Michelfelder

Vi var sex förväntansfulla representanter från PIO som anlände till ett sommarvarmt, vackert Florens i Italien. I år var det den 15:e gången som det gemensamma internationella mötet arrangerades i samarbete mellan patienternas, läkarnas och sjuksköterskornas intresseorganisationer, IPOPI (1), ESID (2) och INGID (3). Mötet hålls vartannat år. Här får man höra det senaste om forskning, träffa andra och utbyta idéer och information. I år kom det ca 1 800 deltagare. De tre intresseorganisationerna har varsitt program med olika föreläsningar.

IPOPI 20 år

IPOPI-mötet invigdes av ordförande Jose Drabwell som hälsade oss välkomna till Italien. Hon berättade att det nu är 43 stycken medlemsländer varav 6 nya länder och i år fyller IPOPI 20 år! IPOPI grundades av bl a Bob le Bien från IDF i USA, med hjälp av Maj-Lis Hellström efter

ett möte i Oxford. IPOPI bildades formellt i Lugano, Schweiz 1992. För att fira 20-årsdagen delades en utmärkelse ut till Bob le Bien. Jose Drabwell tycker att det är fantastiskt att se hur IPOPI har vuxit genom åren till en professionell organisation.

IPOPI, den internationella patientorganisationen för primär immunbrist, är en sammanslutning av nationella patientorganisationer för att öka medvetenheten samt tillgången till tidig diagnos och optimala behandlingar för personer med primär immunbrist över hela världen. IPOPI arbetar som den globala förespråkaren för patientgruppen i samarbete med de nationella medlemsorganisationerna.

Jose Drabwell berättade att det är många insatser och åtgärder som har genomförts de två åren, sedan det senaste mötet i Istanbul. Bl a har IPOPI publicerat nya broschyrer, tagit fram kommunikationsverktyg och stödprogram för nya medlemsorganisationer

samt arbetat med världsimmunbristveckan.

Sedan 2008 delas vid varje möte en utmärkelse ut till minne av Luciano Vassalli, en ung pojke från Schweiz som hade en stor betydelse för primär immunbrist-världen under sitt korta liv. Priset ges till en ung person i världen som har gjort mycket för primär immunbrist och sina medmänniskor. Priset har instiftats av Lucianos föräldrar och minnet av deras son kommer att leva kvar i priset. I år var det en fransk 18-årig flicka som har CVID som fick priset. Hennes motto är att leva ett så normalt liv som möjligt trots sjukdomen. Efter det att priset hade delats ut hölls en minnesceremoni, ett ljus tändes som var tänt resten av mötet.

Olika i varje land

Efter minnesceremonin hade vi ett grupparbete där vi diskuterade och utbytte idéer om organisationernas



Mette Larsen studerar deltagarlistan

arbete och resultat av olika projekt, som vi sedan redovisade. Det såg olika ut i varje land. Organisationerna har olika resurser. I en del länder är organisationerna nystartade medan andra har funnits länge. Varje land har olika förutsättningar och många medlemsorganisationer jobbar helt ideellt. Många länder arbetar med sina hemsidor, medlemstidningar, Facebook, Twitter, familjeläger och världsimmunbristveckan.

Här följer exempel från några länder.
Island: Planerar inför det sammordiska

mötet i Reykjavik 2014.

Norge: Anordnar utlandsresor för sina ungdomar.

Finland: Organisationen har fått en nystart efter att ha varit nedlagd under några år.

Danmark: Har skrivit en bok om diagnoser där familjer berättar sin historia. De har också tagit fram ett informationsvykort om föreningen som bl.a. delas ut på sjukhus.

Tyskland: Har kommit ut med två stycken nya böcker, en med patientberättelser och en bok om isolering, skriven av en familj med ett barn med svår kombinerad immunbrist (SCID).

Frankrike: Har gjort en DVD där systerkon berättar om hur det är att leva i en familj med primär immunbrist. De har också tagit fram en broschyr om livskvalité.

Polen: Försöker synas så mycket som möjligt i media.

Australien: Använder sig av webbkonferenser eftersom Australien är ett stort land. De har konferenser för olika grupper t.ex. vuxna, föräldrar, ungdomar och barn. De har också skrivit en bok om diagnoser och familjer som berättar sin historia.

Vi hade också ett annat grupparbete där vi fick förbereda oss för att träffa hälsoministern och hur man går tillväga när man ska anordna en presskonferens. Vilka frågor man ska tänka på, hur man ska agera osv. Det var intressant och givande att diskutera med medlemmar från andra länder.

Svensk representation i styrelsen

På fredagen hölls årsmötesförhandlingar, där verksamheten och den ekonomiska redovisningen presenterades. Följande kandidater valdes som styrelseledamöter: Jose Drabwell, Storbritannien, Marcia Boyle, USA, Martine Pergent, Frankrike och Roberta Peña, Argentina. I år blev Maria Michelfelder invald som adjungerad styrelseledamot i IPOPI, vilket vi i PIO är stolta och glada för. Församlingen välkomnade också Vitryssland, Chile, Rumänien, Ryssland, Venezuela och Uruguay som nya medlemsorganisationer. •

1) = International Patient Organization for Primary Immunodeficiency

2) = European Society for Immunodeficiencies

3) = International Nursing Group for Immunodeficiencies

Du vet väl...

att det finns två broschyrer om primär immunbrist (PID)?
Kontakta din sjuksköterska för mer information.



Baxter – en aktiv partner inom primär immunbrist



HD2012_047SE september 2012

Nyupptäckta immunbrister som bryter ut sent i livet

Text Anneli Larsson Foto Ann-Sofie I Nordmark



Huvudföreläsningen under öppningsdagen handlade om nyupptäckta immunbrister som bryter ut i vuxen ålder. I en gigantisk sal samlades läkare, sköterskor och patientrepresentanter för att lyssna till föreläsaren *Dr. Steve M. Holland*, verksam vid National Institute of Health and Infectious Diseases i USA. Han berättade om tre olika grupper av brister som nyligen beskrivits.

Det finns ännu inte så många fall publicerade i den vetenskapliga litteraturen och Steve Holland uppmanade sina kollegor att rapportera in ovanliga patientfall till *Journal of Clinical Immunology* – det är bara så vi kan lära oss mer! Om vuxna personer har symtom som bakteriella infektioner i huden, brist på monocyter (en sorts vita blodkroppar) och infektioner med mykobakterier eller lungsjukdom så kan detta bero på brister i immunförsvaret.

Grupp 1. En typ av lunginflammation

som förekommer hos dessa patienter kallas Pulmonary NTM disease (lunginflammation som orsakas av andra mycobakterier än de som ger tuberkulos). Lungsjukdomarna är ofta kroniska och hos personer med Pulmonary NTM rör sig flimmerhåren långsammare än normalt av okänd orsak. Sjukdomen bryter ut sent i livet och drabbar vanligen kvinnor. I lungorna finns flimmerhår - cilier - som transporterar bort slem ur lungorna. Det är dessa som skadas hos rökare och då ger lungsjukdomen KOL med slembildning och infektioner i lungan. Vad som orsakar de långsamma cilierörelserna vid Pulmonary NTM vet man inte. Det finns studier som pekar på att det kan vara en ärftlig sjukdom. Om detta är en immunbristsjukdom kan diskuteras. Skadan finns ju inte i immunsystemet utan i flimmerhåren.

Grupp 2. Olika mutationer i *GATA-2*-genen som orsakar Pulmonary NTM och andra infektioner. Personerna har lågt antal av monocyter och makrofager

ger samt dendritiska celler (celler som presenterar främmande ämnen för andra av immunsystemets celler). Detta är en allvarlig sjukdom då påverkan på monocytterna så småningom leder till leukemi. Stamcellstransplantation är den enda botande behandlingen. Sjukdomen kan ge olika symtom hos olika individer. Det finns alltså inget samband mellan genotyp (typ av gendefekt) och fenotyp (typ av sjukdomsbild).

Grupp 3. En annan orsak till svåra infektioner som bryter ut senare i livet kan vara bildandet av autoantikroppar. Autoantikroppar är antikroppar som kroppen bildar mot sina egna vävnader eller celler. Denna "sjukdom" har man sett är vanligare i vissa befolkningsgrupper. Till exempel visade det sig i en studie att bland thailändska patienter med allvarliga infektioner hade 90 % autoantikroppar som neutraliserade interferon-gamma. Interferon-gamma är en cytokin (signalsubstans som fungerar som budbärare mellan olika celler och som oftast bildas av någon av immunsystemets celler) och som är en viktig del av immunförsvaret. Dessa patienter ska behandlas med antibiotika, medel mot svamp och även rituximab som är en monoklonal antikropp riktad mot de celler som producerar antikroppar, B-cellerna. Då antalet B-celler minskar så minskar produktionen av autoantikroppar. I andra fall har man sett antikroppar mot en tillväxtfaktor för vita blodkroppar, GM-CSF, som förklaring till infektionskänsligheten. •



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

Fler liv kan komma att räddas



I samband med PKU-test på nyfödda hoppas man kunna införa screening av svåra immunbristsjukdomar i Sverige. Det är redan verklighet i delar av USA.

Text Ann-Sofie Isaksson Nordmark Foto Flickr.com

Att rutinmässigt undersöka nyfödda för några av de svåraste formerna av primär immunbrist genom s.k. screening är nu verklighet och har börjat ta fart. Wisconsin i USA var först ut, år 2008. Därefter har många delstater i USA följt efter. Och resultaten är goda. I Sverige började man testa metoder för screening år 2010 och år 2014 ska studien utvärderas och eventuellt implementeras.

Inte bara SCID

Från början var tanken att finna en metod för att identifiera SCID i samband med PKU-test på nyfödda, eftersom dessa barn dör om de inte upptäcks i tid och får rätt behandling. Resultatet har blivit att flera svåra former av primär immunbrist kan identifieras.

För att identifiera SCID (svår kombinerad immunbrist) mäts antal TRECs (delar av T-cell receptorns gener) i DNA, i blodet. Mätningen visar inte bara SCID utan "på köpet" även andra allvarliga T-cellsbrister.

Vid det internationella mötet i Florens hölls flera föredrag om resultat av screening. Den amerikanska utvärderingen visade att 29 fall av SCID hade upptäckts bland 2 106 560 nyfödda. Därtill 43 barn med T-cells defekter som DiGeorge (22q11-deletionssyndromet), CHARGE, etc. och 28 barn med låg nivå av T-celler på grund av sekundära orsaker som ex vis hjärtfel.

Det svenska forskarteamet har även inkluderat KRECs som är kopplade till B-cellerna. Den kombinerade sökningen identifierar ännu fler svåra medfödda immunbristsjukdomar orsakade av avsaknad av T- och/eller B-celler, som SCID, XLA, DiGeorge, CHARGE och Ataxia telangiectasia.

Andra orsaker kan påverka

När ett prov visar onormalt låga nivåer av TRECs och/eller KRECs görs ytterligare en test för att verifiera resultatet och undersöka orsaken. I många fall beror de onormala nivåerna på annat än en allvarlig T- och/eller B-cellsbrist. För tidigt födda barn har ofta ett underutvecklat immunförsvar. Barn med medfödda hjärtsjukdomar och barn med Downs syndrom visar också onormala nivåer av KRECs och TRECs. Man har även kommit underfund med att heparin (läkemedel som försvårar koagulering och förhindrar blodproppar) påverkar resultatet vid provtagning via en CVK (central venkateter) eller en Port-a-cath.

Forskning på screening i Sverige

I Sverige har forskarteamet börjat med att undersöka 10 000 anonyma PKU-prov fram tills nu. En öppen pilotscreening startas under 2013 och kommer att omfatta cirka 30 000 nyfödda per år innan man hoppas kunna införa screeningen i Sverige för de svåra immunbristsjukdomarna, år 2014.

Professor Lennart Hammarström

presenterade den svenska studien vid mötet i Florens och framförde även en förhoppning om att kunna enas i Europa om vilka metoder och rutiner som ska användas "så att alla talar samma språk". •

FAKTA

Neonatal screening - PKU-test

Sedan mitten av 60-talet undersöks alla nyfödda barn i Sverige för flera allvarliga och medfödda sjukdomar, genom ett s.k. PKU-prov. Gemensamt för sjukdomarna är att de är ovanliga, barnen är ofta symtomfria vid födseln och tidig diagnos är viktig för prognosen.

Barnen ska vara äldre än 48 timmar, men det bör därefter göras så snart som möjligt. Ett par droppar blod samlas upp på ett filterpapper. Det får torka innan det sedan skickas i väg för analys vid landets enda PKU-laboratorium på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Positivt resultat vid PKU-test kräver uppföljande undersökningar och provtagning för att fastställa diagnos.

Efter analys sparas provet i en biobank för kompletterande analyser, kvalitets-säkring och metodutveckling. Provet kan också komma att användas vid etiskt godkända forskningsprojekt.

Källa: karolinska.se och biobanksverige.se

Genetik och dess utveckling

Text och foto Ann-Sofie I Nordmark



Professor Alain Fisher uppmärksammades för sina forskningsinsatser vid det internationella PI-mötet, där han bl a talade om genetik då, nu och i framtiden.

Alain Fischer, professor i pediatrik immunologi vid Necker Hospital i Paris är en renommerad och väl-anlitad föreläsare vid de internationella mötena. Han är delaktig i flera forskningsprojekt som har varit av stor betydelse för upptäckten av nya gener och förståelsen av olika primär immunbristsjukdomar. I samband med invigningen av 2012 års möte i Florens uppmärksammades en glatt överraskad professor Fischer för sitt engagemang och mångåriga arbete inom primär immunbrist med *Honorary ESID lifetime achievement award*.

Vid sjuksköterskornas (INGIDs) sammankomst berättade prof. Fischer om genetik och dess utveckling och började med att förklara hur ärftligheten vid några av primär immunbristsjukdomarna ser ut.

Ärftlighet

De flesta former av SCID (svår kombinerad immundefekt), Ataxia

Telangiectasia, HLH (Hemofagocyterande lymfocytyt) och LAD (Leucocyte Adhesion Deficiency) ärvs autosomt recessivt. Dvs båda föräldrarna är friska men bärare av den sjuka genen. För varje barn som paret får finns det 25 % chans att barnet blir friskt och inte bärare av den sjuka genen, lika stor är risken att barnet får sjukdomen medan 50 % blir friska bärare av den sjuka genen.

Vid bl a Hyper-IgE-syndromet typ 1, DiGeorge och Neutropeni ärvs anlaget autosomt dominant. En av föräldrarna har sjukdomen, den andra är frisk/icke bärare. Parets gemensamma barn har 50 % chans att bli friska utan att bära på arvsanlaget och 50 % riskerar att bli sjuka.

X-kromosombunden recessiv nedärvning sker vid bl a X-bunden SCID, XLA (X-kromosombunden agammaglobulinemi/Brutons sjukdom), CGD (kronisk granulomatös sjukdom) och Wiskott Aldrich syndrom. Vanligast är att mamman är

anlagsbärare och att sjukdomen drabbar söner (de har 50 % risk att bli drabbade), medan döttrarna bara kan bli bärare (50 % risk).

I samtliga fall kan en ny mutation ske hos barnet, dvs den har inte tidigare funnits i släkten. Sjukdomen blir därefter ärftlig.

Metoder för genanalys

I dag har forskare funnit fler än 200 gener som orsakar primär immunbrist. Metoderna för att finna gener har utvecklats genom åren. Fram till år 1985 kartlade man gener genom ett verktyg (polymorfiska markörer) för genetisk analys som särskiljer DNA-sekvenserna i två likvärdiga kromosomer. I dag kan man bestämma DNA-sekvenser (sekvensiera) en individs hela genuppsättning (genom) och det på relativt kort tid.

Next-generation sequencing (översatt: Nästa generations sekvensiering) är ett begrepp som omfattar olika metoder för sekvensiering som man använder redan i dag och som kommer att vidareutvecklas. Syftet är att kunna läsa av stora mängder, inom kort tid och till lägre kostnader än med den utrustning som är standard i dag.

Från mutation till sjukdom

Det finns så många mutationer (förändringar) i gener att det är en utmaning att ta reda på ifall de orsakar immunbrist eller inte, menade professor Alain Fischer. – Det gäller att lära sig förstå vilka mutationer som är dåliga och vilka som är mindre dåliga. Samverkan mellan ärftlighet och miljö i förhållande till individens arvsanlag är också något som har fångat forskarnas intresse mer och mer. Vilka faktorer som kan påverka en sjukdomsdebut. Varför en sjukdom kan debutera senare och varför vissa sjukdomar förvärras eller kanske t o m försvinner.

Alain Fischer är intresserad av att ta reda på hur variationer i mutationerna påverkar generna, s k genmodifiering, för att veta hur allvarlig defekten är. Och hur mutationer i somatiska (kroppsliga) celler kan modifiera grundsjukdomen.

Utveckling av nya behandlingsmetoder sker genom att studera

sjukdomsmekanismen, menade prof. Fischer. Genforskningen leder bl a till större förståelse för olikheter inom samma sjukdom. Det i sin tur ger möjligheter att utveckla rutiner för mer träffsäker diagnostik och adekvat behandling. Forskningen ökar också chansen för att genterapi ska bli en säkrare behandlingsform för bot av fler immunbristsjukdomar. Genterapi är en metod som professionen tror starkt på. Utvecklingen går framåt. Alain Fischer och hans team undersöker om fler sjukdomsgrupper än SCID och WAS kan vara aktuella för genterapi, som HLH, IPEX-syndromet, CGD och LAD.

Prof. Alain Fischer genomförde de första försöken med genterapi i världen och är fortfarande den mest drivande personen bakom behandlingen. Enligt hans studier är det i dagsläget 90 % överlevnad om man ser till hela gruppen.

Vid genterapi för man in en kopia

av en normal gen i cellerna via virus som har förmåga att bygga in sina gener i värdens DNA (virala vektorer). Avsikten är sedan att kopiorna ökar i samband med T-cellernas delning och ersätter de skadade generna och personen blir botad. Problemet är fortfarande att det är en ineffektiv metod då cellerna sällan delar på sig och att de få celler med den korrigerade genen på sikt kan dö och sjukdomen återkommer. Det finns också risk för att kopian hamnar på fel ställe och orsakar andra sjukdomar vilket blev fallet vid några av de första försöken, då ett par barn drabbades av leukemi.

Genetisk rådgivning

I samband med en graviditet kan man undersöka om barnet är drabbad av en svår, ärftlig sjukdom. Tidigare togs prov från moderkakan, med viss risk för missfall. I dag kan man ta blod från mamman, berättade

prof. Fischer. Detta är fortfarande på forskningsstadiet, men är något som kommer att underlätta mycket inte bara vid provtagningen utan även vid planering för ev isolering och behandling vid barnets födsel, om förlösningen kan ske på hemorten eller om den bör ske på specialistsjukhus för snabbt omhändertagande.

Även prof. Alain Fischer talade om screening av de svåraste formerna av primär immunbrist i samband med PKU-test (se artikel sid 5). PIO gläds och ser fram emot implementeringen som med största säkerhet kommer att undanröja onödigt lidande och flera tragiska händelseförlopp. Vi känner också stor tacksamhet för alla hängivna forskare som med stor målmedvetenhet arbetar för att förstå orsakerna till primär immunbrist och finna behandling och bot. •

Vad intresserade dig vid mötet i Florens?

Anders Fasth, professor i klinisk pediatrik: "Steve Hollands inledningsföreläsning om nya immundefekter hos vuxna som beror på autoantikroppar mot vårt immunsystem, t.ex antikroppar mot interferon gamma och GM-CSF. Det var spännande. Sedan bjöd Luigi Notarangelo på en fin översikt på inducerade pleuropotenta stamceller - som ju passade bra med tanke på årets nobelpris. Och det tredje var Italien och engineered nucleaser som ett

sätt att laga genetiska defekter utan de problem som dagens genterapi ger. Lång väg kvar men som princip oerhört intressant."

Mette Larsen, styrelseledamot i PIO: "En hjärtlig värme och intresse för olika länders villkor och verklighet. Viktig mötesplats för läkare, sjukvårdspersonal och patientföreningar. Nya kontakter har tagits och vi har fått nya möjligheter till framtida samarbeten."



Brist på PTX3 kan vara orsak till Aspergillus fumigatus infektion

Under temat inflammation berättade Prof. Alberto Mantovani från Italien om medfödd immunitet vid inflammation och nya upptäckter angående pentraxiner, speciellt pentraxin 3 (PTX3). Pentraxiner är en grupp proteiner som är en del av det medfödda immunförsvaret, dvs. den del av immunsvaret som omfattar t.ex. ätarceller (fagocyter) och komplement. Till gruppen pentraxiner hör bl.a. CRP (C-reaktivt protein), SAP (serum amyloid P protein) och PTX3. Jämfört med CRP så har PTX3 en tydligare relation till och är en tidigare markör av inflammation. Vid meningokockinfektioner har tillförsel av PTX3 kunnat reducera mängden bakterier. Prof. Mantovani hävdar att personer som lider av upprepade oförklarliga infektioner, framför allt med *Aspergillus fumigatus*, bör undersökas om de eventuellt har en brist på PTX3. •

IL-1 β kan vara en viktig faktor vid CGD och tjocktarmsinflammation

Dr. Frank van de Veerdonk från Nederländerna talade om tarminflammationer med fokus på kronisk granulomatös sjukdom, CGD. Hans studier har som mål att undersöka orsaken till de inflammatoriska tillstånd som drabbar personer med CGD. Tjocktarmsinflammation som liknar den inflammatoriska tarmsjukdomen Crohns sjukdom drabbar ibland personer med CGD. Det är okänt vilka bakomliggande mekanismer som orsakar denna tjocktarmsinflammation, men Crohns sjukdom har tidigare associerats med felaktigt fungerande autofagocytos (fagocytos betecknar den process där fagocyter

i blodet eller vävnaden tar upp och bryter ner exempelvis bakterier). Van de Verdoons studier har nu visat att den felaktigt fungerande autofagocytos som CGD-patienter uppvisar har ett samband med en ökad produktion av cytokinet IL-1 β (interleukin-1 beta). Frågan som då ställs är vad bristande autofagocytos innebär vid det inflammatoriska svaret. Teorin är att autofagocytos hämmar IL-1 β och tvärtom, om autofagocytosen begränsas så ökar IL-1 β . Slutsatsen är alltså att CGD-patienter som lider av tjocktarmsinflammation skulle kunna vara hjälpta av att man blockerar IL-1 β . •

Register för primär immunbrist

Text Maria Michelfelder Foto pidcare.se

PIDcare

Nationellt kvalitetsregister +
Stöd i den individuella vården

För patienter med
PRIMÄR IMMUNBRIST
och/eller **ÖKAD INFEKTIONSKÄNSLIGHET**



Ditt bidrag gör vården bättre!

Hela tiden strävar vi efter att utveckla och säkra världens kvalitet så att resultatet och upplevelsen blir ännu bättre för dig som patient. Kvalitetsregistren gör det möjligt för oss att följa upp och förbättra vården för dig och andra patienter i samma situation. Förbättringsarbete möjliggörs av alla patienters medverkan så att vi på gruppnivå kan jämföra resultat mellan olika enheter i landet. Med uppgifterna i registret får vi unika

Vilken information?

Vi samlar in dels uppgifter från din patientjournal, dels från dig själv. Genom en patientdagbok får vi en helhetsbild, som inkluderar konsekvenser som frånvaro från arbete/skola. I sammanställningarna är du anonym. Vid kommande studier kanske du blir tillfrågad om du vill bidra. Deltagandet är frivilligt och kommer inte att påverka vård du får. Dina uppgifter skyddas av hälso- och sjukvårds-sekretessen. Uppgifter om dig får

Hur gör jag?

Ditt skriftliga samtycke behövs för att vi ska kunna registrera dina uppgifter i PIDcare. Enklart är att ladda ner blanketten "Samtycke till registrering" från denna websida, skriva ut den och fylla i den. Ifyllt lämnas blanketten till din vårdgivare och förvaras i din journal. Informationen på denna hemsida, något mer utförligt, finner du också här, i den nedladdningsbara "Om PIDcare". Därefter hittar du Infektionsdagboken, två A4-

PIDcare är ett nytt, svenskt kvalitetsregister för primär immunbrist. Vid det internationella mötet i Florens diskuterades bl a nytta och mål med register.

Under många år har det diskuterats hur viktigt det är med register för patienter med primär immunbrist. I samband med mötet i Florens anordnades en workshop för att diskutera syftet med register och för att presentera resultat från existerande register.

Varför behövs register?

Helen Chapel, professor emeritus vid universitetet i Oxford, började med att förklara att det generellt sett finns fyra huvudmål med att föra register över patienter med primär immunbrist. Det första är att se mönster för olika komplikationer för att bättre förstå prognosen för en viss immunbristsjukdom. Det andra är att fastställa oberoende variabler för att kunna göra prognoser. Det tredje är att undersöka dödligheten för att se om vården kan bli bättre och att titta på de behandlingsalternativ som finns, om det är möjligt att ta fram säkrare och mer effektiva terapimöjligheter. Det fjärde och sista målet är att ta fram statistik för vårdleverantörer.

För mål 1 är det viktigt att komma överens om definitioner för alla komplikationer och validering av diagnos och komplikationer. För mål 2 behövs ett standardiserat format (ex.

vis samma enheter) och kvalitetssäkring av alla laboratorier. För mål 4 samlas data angående prevalens och data för kostnader och behandling in som kan användas för kostnadsjämförelser.

Exempel på nationella register

Målet med det franska registret "CEREDIH" är att det ska täcka hela landet och omfatta både barn och vuxna. All registrering överförs direkt till det internationella ESID-registret. Sedan november 2005 har över 4500 patienter registrerats och antalet ökar ständigt. Resultat från insamlade data visar att överlevnadskurvan för patienter med primär immunbrist som får behandling är identisk med kurvan för friska individer i Frankrike. På mötet presenterades även resultat från CEREDIH angående utvecklingen av tumörbildande sjukdomar hos patienter med primär immunbrist. Resultaten visar att 4 % av 4633 registrerade patienter utvecklade tumörer. Lymfatiska sjukdomar var vanligast förekommande (43 %). Förekomsten av solida tumörer var jämförbar med den hos den övriga befolkningen. Slutsatsen är att lymfatiska sjukdomar är mer ofta förekommande i en undergrupp av primär immunbristpatienter med

B- och T-cellbrist, vilket kan vara ett tecken på att dessa primära immunbrister uppvisar gemensamma immunologiska egenskaper.

Det spanska registret "Redip" startades 1993, blev 2005 ett register som kan hanteras online och 2009 kopplades det till ESID-registret. Mellan 2005 och 2012 registrerades ca 2000 patienter. Målen är att bidra till utvecklingen av nya diagnos- och behandlingsmöjligheter och att främja samarbetet mellan vårdpersonal.

Målet med det italienska registret "Ipinet" är att förbättra diagnostiden och överlevnaden hos patienter med primär immunbrist. Registret har bl.a. kunnat visa att den allvarligaste komplikationen hos patienter med XLA är lungsjukdomar samt cancer hos patienter med CVID.

PIDcare - ett svenskt register

Ett svenskt register som kallas PIDcare har startats och mer än 50 personer har redan registrerats. Vi hoppas att många patienter är positiva till att delta och ser med spänning fram emot vilka resultat och förbättringar i vården i Sverige som registret kan leda till. Läs mer om registret i PIO-bladet nr 2 2012. •

Uppföljning av övergång i England

Text Maria Michelfelder

Från barnsjukvården till vuxensjukvården
Förslag på steg vid olika åldrar i övergångsprocessen

Att tänka på under hela processen

Sjukvårdspersonal:

- Ge ungdomarna information vid utskrivning tillräckligt tidigt efter ålder och mognad och erbjöd möjlighet att ställa frågor om sjukvård, mediciner, behandling, program, åtgärder, utbildning, erfarenhet, samhället och i andra övergångsfaser. Erbjöd även information om de andra.
- Kom ihåg att ge information i barn- i ålder om:
- Uppskatta god kommunikation mellan barn- och vuxenvård under övergångsprocessen.
- Ha kännedom om sjukvårdens regler och rutiner, vad gäller på de sjukhus som finns på det gällande stadiet.
- Se till att det goda samarbetet mellan barn- och vuxenvård och övergångsprocessen.
- Se till att det goda samarbetet mellan barn- och vuxenvård samt övergångsprocessen.
- Se till att det goda samarbetet mellan barn- och vuxenvård samt övergångsprocessen.
- Se till att det goda samarbetet mellan barn- och vuxenvård samt övergångsprocessen.

Föräldrar/vårdnadshavare:

- Stötta ungdomarna att ge sina övriga ansvaret för sin egen vård.
- Förmedla er med frågor inför sjukvårdens övergång.
- Uppmuntra ungdomarna att ställa egna frågor under övergång.
- Se till att ungdomarna har en egen kommunikation med sjukvårdspersonalen.

12 - 13 år

Sjukvårdspersonal:

- Informera ungdomar och vårdnadshavare om att övergång till vuxensjukvård kommer att ske vid 16 års ålder.
- Ge ungdomarna att ställa frågor till barn- och vuxenvård om barn- och vuxensjukvårdare vid sjukvård.

Ungdomar:

- Ställa frågor till barn- och vuxenvård om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.

14 - 15 år

Sjukvårdspersonal:

- Vårdnadshavare ungdomarna att börja ta värd ansvar för sin sjukvård genom att ställa frågor till barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Se till att ungdomarna förstår att barn- och vuxenvårdare är olika från barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Informera ungdomarna om sjukvårdens och barn- och vuxenvårdens olika roller i sjukvård.
- Ge tillgång till information om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Ge tillgång till information om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.

Ungdomar:

- Ställa frågor till barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Ställa frågor till barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Ställa frågor till barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.

16 - 17 år

Sjukvårdspersonal:

- Informera ungdomarna att barn- och vuxenvårdare vid sjukvård är olika från barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Se till att ungdomarna förstår att barn- och vuxenvårdare är olika från barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Informera ungdomarna om sjukvårdens och barn- och vuxenvårdens olika roller i sjukvård.
- Ge tillgång till information om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Ge tillgång till information om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.

Ungdomar:

- Ställa frågor till barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Ställa frågor till barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Ställa frågor till barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.

17 - 18 år

Sjukvårdspersonal:

- Förmedla samtal och samtal med hälsokunskap om en sjukvårdspersonal som finns i barn- och vuxenvård.
- Ge tillgång till information om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.

Barnvård:

- Informera barnvårdare om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Se till att barnvårdare förstår att barn- och vuxenvårdare är olika från barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Informera barnvårdare om sjukvårdens och barn- och vuxenvårdens olika roller i sjukvård.
- Ge tillgång till information om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Ge tillgång till information om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.

Ungdomar:

- Ställa frågor till barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Ställa frågor till barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Ställa frågor till barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.

18 - 23 år

Sjukvårdspersonal:

- Uppmuntra en övergång till vuxensjukvård 3-5 år före 18 års födelsedag.
- Vid första kontakten till vuxensjukvård, ge information om sjukvårdens och barn- och vuxenvårdens olika roller i sjukvård.
- Erbjöd ungdomarna kontakt med sjukvård, barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Informera och samverka med barnvårdare, barn- och vuxenvårdare, barnvårdare och vuxenvårdare.
- Ge tillgång till information om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.
- Ge tillgång till information om barn- och vuxenvårdare vid sjukvård.

Ungdomar:

- När du blir 18 år har du ditt eget ansvar för din hälsa.
- När du blir 18 år har du ditt eget ansvar för din hälsa.
- När du blir 18 år har du ditt eget ansvar för din hälsa.

Vad tycker patienterna?

För att följa upp hur övergångsprocessen har uppfattats av patienterna, har en enkät genomförts. 20 enkäter skickades ut och 5 patienter och 6 föräldrar svarade. Svaren visade att både patienter och föräldrar tyckte att överföringskliniken hade hjälpt dem och att de flesta, efter övergången, kände att de hade mer kunskap om och kunde hantera sjukdomen och behandlingen samt att de hade kontroll över behandlingen.

Andrew Symes lyfter fram att det är viktigt att övergången sker som en process och slutsatserna han drar av enkätsvaren är att det finns behov av ökad tydlighet och mer skriftlig information. T.ex. kommer ett informationsblad att tas fram angående vad som kommer att hända vid överföringskliniken liksom praktiska detaljer som kontaktuppgifter och annan information om vuxenkliniken. •

Vad intresserade dig vid mötet i Florens?

Lennart Hammarström, professor i klinisk immunologi:

”Imponerande vetenskaplig kvalitet - stor bredd - många grupper. Exom-sekvensiering i stor skala. Många nya gener associerade med immunbrist.”

Till minne av Janne Rimmel

Under mötet i Florens saknades Janne Rimmel från Estland. När jag kom hem nåddes jag av beskedet att Janne Rimmel avlidit endast 48 år gammal. Janne var tidigare medlem i IPOPI:s styrelse där hon och jag arbetade tillsammans under flera år. I PIO är vi tacksamma för Jannes engagemang för personer med primär immunbrist i Estland och runtom i världen och för det arbete hon genomförde trots problem med hälsan. Våra varmaste tankar går till Jannes familj.

Anneli Larsson
Verksamhetsansvarig, PIO

Den nya, svenska modellen för övergång från barn- till vuxensjukvård för unga med primär immunbrist, framtagen av PIO. I England utvärderas 3 års erfarenheter.

3 års erfarenhet

Andrew Symes arbetar som specialistsjuksköterska på avdelningen för klinisk immunologi på Royal Free Hospital i London. Vid mötet i Florens presenterade han en uppföljning av övergång från barn- till vuxenvård, som han berättade om i Istanbul 2010 (se artikel i PIObladet nr 1, 2011). Vuxenkliniken Royal Free Hospital och barnsjukhuset Great Ormond Street Hospital fungerar som ett center för primär immunbrist i Storbritannien. Tillsammans har de ca 850 patienter varav över 400 som står på intravenös eller subkutan gammaglobulinbehandling. De har också ett ökande antal patienter som har genomgått benmärgstransplantation som barn och överlever till vuxen ålder.

Tydligt samarbete

De båda sjukhusen har sedan 2009 arbetat tillsammans och haft gemensamma överlämningsmöten, s.k. överföringskliniker, för unga vuxna och deras familjer. Men utöver det här mötet är själva övergångsprocessen något som de anser ska påbörjas med diskussioner med patienten och familjen vid 14-16 års ålder. Riktlinjer för övergångsprocessen fastslogs i november 2011 och i och med det blev ansvarsområdena mer tydliga,

vem gör vad och vad kan alla inblandade förvänta sig. Dessutom har två olika mallar för överföringsbrev tagits fram, en för patienter som står på gammaglobulinbehandling och en för patienter efter benmärgstransplantation. Dessa brev innehåller diagnos, behandling, infektionshistoria, vaccinationer, kontaktuppgifter och annan relevant information.

Överföringsklinik används som beteckning för det sista mötet vid barnsjukhuset där, förutom personal från barnsjukhuset, även en sköterska och läkare från vuxenkliniken deltar samt en psykolog. Man diskuterar bl a patientens sjukdomshistoria och hur behandling osv kommer att påverkas av övergången. Vid det här mötet ställs frågor främst till patienten själv istället för till föräldrarna, för att visa att patienten nu måste ta mer eget ansvar. Det är mycket viktigt att samma sköterska och läkare som representerar vuxenkliniken vid det här mötet även deltar vid första mötet på vuxenkliniken, för att ge kontinuitet. Syftet med att psykologen finns med är inte för att påstå att patienten behöver psykologiskt stöd, utan för att visa att möjligheten till möten finns. Det har varit uppskattat att de är med.

CVID i fokus i Florens

Text Anneli Larsson Foto Ann-Sofie I Nordmark & Maria Michelfelder



Professor Charlotte Cunningham-Rundles beskrev den amerikanska definitionen av CVID och berättade bl a att det finns två olika sjukdomsgrupper inom CVID.

Vid det internationella mötet i Florens var det flera föreläsningar om CVID (Common variable immunodeficiency - Variabel immunbrist). Särskilt kopplingen mellan CVID och autoimmunitet uppmärksammades liksom sjukdomens behandling.

Charlotte Cunningham-Rundles, professor i medicin och klinisk immunologi vid Mount Sinai Medical Center i New York, och en av de riktigt stora inom CVID, föreläste vid IPOPI-mötet om nyheter om CVID. För det första är det viktigt att veta vad man menar med CVID, förklarade professor Cunningham-Rundles. För att få diagnosen CVID ska patienten vara 4 år eller äldre, ha låga serumnivåer för åldern av IgG och IgA eller IgM (Ig = immunglobulin), ha brist på antikroppar mot bakterier och virus samt att man uteslutit alla andra kända orsaker till låga värden av serum immunglobulin. I definitionen som finns i de svenska riktlinjer som SLIPI (Sveriges läkares intresseförening för primär immunbrist) har tagit fram

har man inte med brist på antikroppar mot bakterier och virus som ett kriterium. (förf. anmärkning)

Charlotte berättade att det oftast är vuxna som får diagnosen CVID och att genomsnittsåldern vid diagnos är 25 år för män och 36 år för kvinnor. Cirka 10 % av alla som får diagnos är under 10 år och 20 % är under 20 år. CVID är en antikroppsbristsjukdom och gruppen antikroppsbrister står för ungefär 60 % av alla primära immunbristsjukdomar i de amerikanska registren och borde därför uppmärksammas mer. Antikroppsbrister är också den största sjukdomsgruppen bland immunbristerna i ESID-registret (ESID - European Society for immunodeficiencies). Det är fortfarande alltför lång väntetid från första symtomet tills att diagnosen ställs. Prof. Cunningham-Rundles menar att en av orsakerna till det är att det inte är allmänt känt att en genetisk sjukdom faktiskt kan bryta ut/visa sig först i vuxen ålder.

Sjukdomsbild och behandling

På senare år har flera studier genomförts för att undersöka personer som har CVID. Bland annat har man kunnat konstatera att livslängden har ökat över tid för patientgruppen. Även om väntan från första symtom till diagnos och behandling fortfarande är lång så är det ändå bättre än förr. Överlevnaden är mycket bättre bland annat eftersom patienterna kommer i gång tidigare med gammaglobulinbehandling. Studierna visar att CVID är en sjukdom som påverkar kroppen på många olika sätt och orsakar problem i många organ. Bihålor, öron, sköldkörteln, lungorna, mjälten och mag-tarmkanalen kan vara påverkade likaså kan de röda blodkropparna och trombocyterna vara påverkade. Patienterna söker vård för sina symtom hos olika specialister. Ofta behandlas bara just de besvär patienten har sökt för och man tänker inte på att den bakomliggande orsaken till besvären kan vara en primär immunbrist. Detta är också en orsak till att diagnosen ofta dröjer.

Två grupper av CVID

Studier har också visat att det finns två olika sjukdomsgrupper inom CVID. En grupp där patienterna bara drabbas av täta infektioner och en grupp där patienterna också drabbas av andra komplikationer, främst inflammatoriska komplikationer. Oftast är sjukdomsbilden konstant. Har man en autoimmun sjukdom i samband med att diagnosen CVID ställs, finns risk för patienten att drabbas av ytterligare autoimmuna sjukdomar senare. Och tvärtom, är man "frisk" utöver känslighet för infektioner när man får diagnosen CVID fortsätter man som regel att bara ha infektionskänslighet. Av 334 patienter med CVID i ESID-registret har 47 % bara infektioner. Sjukdomsbilden vid CVID varierar starkt med andra ord.

När det gäller gammaglobulinbehandling är det viktigt att uppnå tillräckligt höga IgG-nivåer för att minska risken för lunginflammationer. I USA har man sett att det skrivs ut mindre gammaglobulin per kg/kroppsvikt ju äldre patienten är. Barnläkarna är mer angelägna om att gammadoserna ska vara tillräckligt

höga för att lungorna ska skyddas. Många vuxna riskerar att gå kvar på samma gammados år efter år trots att de kanske ökar i vikt. Detta bör uppmärksammas, anser Charlotte Cunningham-Rundles, eftersom det är viktigt att patienterna ligger på en tillräckligt hög IgG-nivå för att förhindra infektioner. Men samtidigt säger hon att man ska komma ihåg att gammaglobulin inte kan lösa allt. Det finns risk att patienten fortsätter att drabbas av infektioner, främst bihåleinfectioner (sinuiter). Om det ska vara behandling med subkutan eller intravenös gammabehandling till patienter med CVID har man i nuläget lite olika syn på inom ESID och i USA. Enligt Charlotte kan man generellt sett säga att läkarna i ESID tror att subkutan behandling är mest effektivt medan läkarna i USA tror att intravenös behandling är den mest effektiva behandlingsmetoden.

Dr. Isabella Quinti, verksam vid avdelningen för klinisk immunologi vid universitetet i Rom, föreläste om en studie som har genomförts i Italien. I studien har man tittat på CVID-patienter som fått sin primär immunbristsjukdom i vuxen ålder och har sett att den vanligaste dödsorsaken bland dem är olika former av maligna (cancer) sjukdomar. Maligna sjukdomar låg bakom två tredjedelar av dödsfallen i gruppen, medan den näst vanligaste dödsorsaken som var lungsjukdom låg bakom nära en femtedel av dödsfallen. Ingen patient med CVID i studien hade avlidit till följd av någon infektion förutom om patienten behandlades med immunosuppressiva medel. I Italien har nyligen riktlinjerna för diagnos och behandling av CVID ändrats för att infoga dessa rön.

Autoimmunitet

I den grupp av patienter med CVID som drabbas av inflammatoriska komplikationer på grund av autoimmunitet har cirka hälften SLE, Systemisk lupus erythematosus. SLE är en kronisk autoimmun reumatisk sjukdom som i princip kan drabba alla organ i kroppen. Det är mycket viktigt att förbättra behandlingen för patienter med SLE och andra autoimmuna sjukdomar. Immunosuppressiva mediciner har i studier visat sig ha god effekt hos CVID-patienter med autoimmunitet till exempel cytopenier (brist på blodkroppar) och granulomatös lunginfektion (granulom - tumör-

liknande bildningar bestående av inflammatorisk vävnad). Exempel på immundämpande mediciner är rituximab (Mabthera®), azatioprin (Imurel®) och kortison.

Prof. Cunningham-Rundles menar att det är mycket viktigt att bromsa autoimmunitet.

dier pågår för att finna orsakerna till CVID och man tittar nu bland annat på hela genomet hos personer med CVID.

Generna finns i arvsmassan (DNA-deoxiribonukleinsyra). DNA speglar allt det genetiska material en person har medan RNA (ribonukleinsyra)



Ärftlighet

Vid de olika föreläsningarna i Florens uppfattade jag ibland föreläsarnas budskap angående ärftlighet och orsak till CVID som motsägelsefulla. Istället frågade jag professor Anders Fasth som menar att de flesta forskare ser på CVID som en polygen sjukdom. Det betyder att olika variationer (polymorfismer) i gener som styr immunförsvaret tillsammans gör personen benägen att någon gång i livet utveckla CVID. Ärftligheten blir då komplicerad och man kan inte säga hur stor upprepningsrisken är i familjen. Bara konstatera att den är något ökad vilket visar sig genom att det ofta finns andra släktingar med CVID eller IgA-brist. Prof. Cunningham-Rundles har i studier sett att 10 % av patienterna med CVID har ytterligare en familjemedlem med sjukdomen.

I nuläget har man hittat defekter i nio olika gener som tycks kunna orsaka CVID: *ICOS*, *CD 19*, *CD 81*, *CD 20*, *CD 21*, *CD 27*, *BAFFr*, *TACI* och möjligtvis i genen *PLCY*. Vid en annan föreläsning av professor Bodo Grimbacher från Tyskland om nya gener vid CVID så nämnde han även genen *APRIL*. Han sa också att man nu tror att *TACI*-genen snarare är en gen som modifierar sjukdomen än orsakar sjukdomen. Många stu-

visar vad som faktiskt används. (Förenklat kan man säga att RNA fungerar som en brygga mellan arvsanlagen som lagras i DNA-molekylen och de funktionella proteinerna). Det har visat sig att många gener är underanvända medan ett stort antal gener är överaktiva hos patienter med CVID jämfört med kontrollgruppen. De patienter med CVID som har drabbats av inflammatoriska komplikationer har visat sig ha ett aktivt RNA. Frågan vi måste ställa oss nu är hur det ska dämpas, menar Cunningham-Rundles och nämner kortisonbehandling som en möjlig metod att bromsa överaktivitet. Genom att studera de nätverk av RNA som är mest aktiva kan man kanske få en vägledning till nya och effektivare behandlingsmetoder.

Lungkomplikationer vid CVID

Helen Chapel, professor emerita vid universitetet i Oxford föreläste för läkarna om lungproblem vid CVID. Det är viktigt att veta om lungproblemen är orsakade av infektion eller inflammation, menade prof. Chapel. Lymfocytär interstitiell pneumoni (LIP) är ett syndrom med feber, hosta, andfåddhet och dubbelsidigt lunginfiltrat som består av en kraftig ökning av lymfocyter och plasmaceller i lungvävnaden. LIP visar sig inte

på vanliga laboratorietest utan endast med datortomografi. Gasutbyte (diffusionskapacitet) bör mätas och är till hjälp för att kunna bekräfta LIP. Det är också viktigt att undersöka lungvävnaden. Helen Chapels huvudbudskap var att man måste göra lungbiopsi för att kunna vara helt säker på vad som pågår i lungorna. Det händer att patienten inte själv upplever sig ha några lungproblem, men att det ändå upptäcks vid biopsi. När patienten behandlas upplever hon/han ofta en förbättring trots att hon/han inte har känt sig sjuk. Trötthet kan vara ett tecken på att patienten har LIP. Behandling med anti-TNF immundämpande medel har visat sig vara effektivt. (Anti-TNF är biologiska läkemedel som dämpar inflammation genom att rikta sig mot ett av de signalämnen, cytokiner, som startar en inflammation.) Patienter som saknar symtom och inte är påverkade fysiologiskt kanske inte behöver behandling. Har patienten symtom kan underhållsbehandling och behandling med immundämpande medel, framförallt kortikosteroider (steroider som utöndras av binjurebarken) behövas. Ibland har cellgiftsbehandling använts. Syrgastillförsel kan övervägas beroende på vad blodgastester visar och/eller syrgasmätningar.

Helen Chapel berättade också att man har konstaterat att patienter med bronkiektasier (säckformade utbuktningar av lungblåsorna) behöver särskilt höga doser av gammaglobulin för att förhindra infektioner. Dr Isabella Quinti menade vid sin föreläsning att patienter med CVID som mår bra bör ha lägre gammadoser än rekommenderat. Och hennes slutord var att vi måste sluta se CVID som *en* sjukdom. •

En artikel om autoimmunitet och CVID fanns även i PIObladet nr 3-4 2011.



Vad intresserade dig vid mötet i Florens?

Märta Almegård, styrelseledamot i PIO:

”Det jag tog med mig från Florens var att det är en viktig mötesplats för alla. Jag tyckte det var intressant att se de olika ländernas vinklar på sjukvård och patientorganisationer, en del länder har kommit långt inom forskning, så som Sverige, medan andra länder sliter med den biten och att t ex få behandlingar till alla som behöver. Samtidigt blev jag mycket inspirerad av de länder som inte kommit lika långt inom forskning men som hade annat att lära oss, som t ex Colombia, där läkarna själva är med och är drivande i patientföreningarna och har en, som jag upplever det närmre och bättre patientkontakt än vad vi i Sverige har. Fint att se. Inspirerande förebild (och då menar jag på vuxensidan).

Jag blev även imponerad av en sjuksköterska från USA som pratade om att utgå från patientens perspektiv vad gäller behandling och sjukdom, att hela tiden ha en dialog kring patienten

och dennes behov, samt om vilken behandlingsmetod som fungerar för just den patienten. Det verkade som om de hade kommit långt vad gäller individualiserad vård och hon pratade även om hur viktigt det är med kommunikationen mellan patienten och läkarna, men även med familjen runt patienten och läkarna, samt att samordna läkarnas kontakt med varandra internt. Där anser jag att vi har att lära i Sverige.”

Ann Gardulf, docent och leg. sjuksköterska:

”Lyssnade mycket till INGID-konferensens presentationer. INGID-konferenserna blir bättre och bättre. INGID-föreläsningarna är ju öppna för alla och det var extra många deltagare som lyssnade till föredrag om subkutan gammaglobulinbehandling, hälsostatus hos CVID-patienter med bronkiektasier (lungskador) och hur man ska genomföra en korrekt spirometri.”

Pensionsfest för professor Anders Fasth

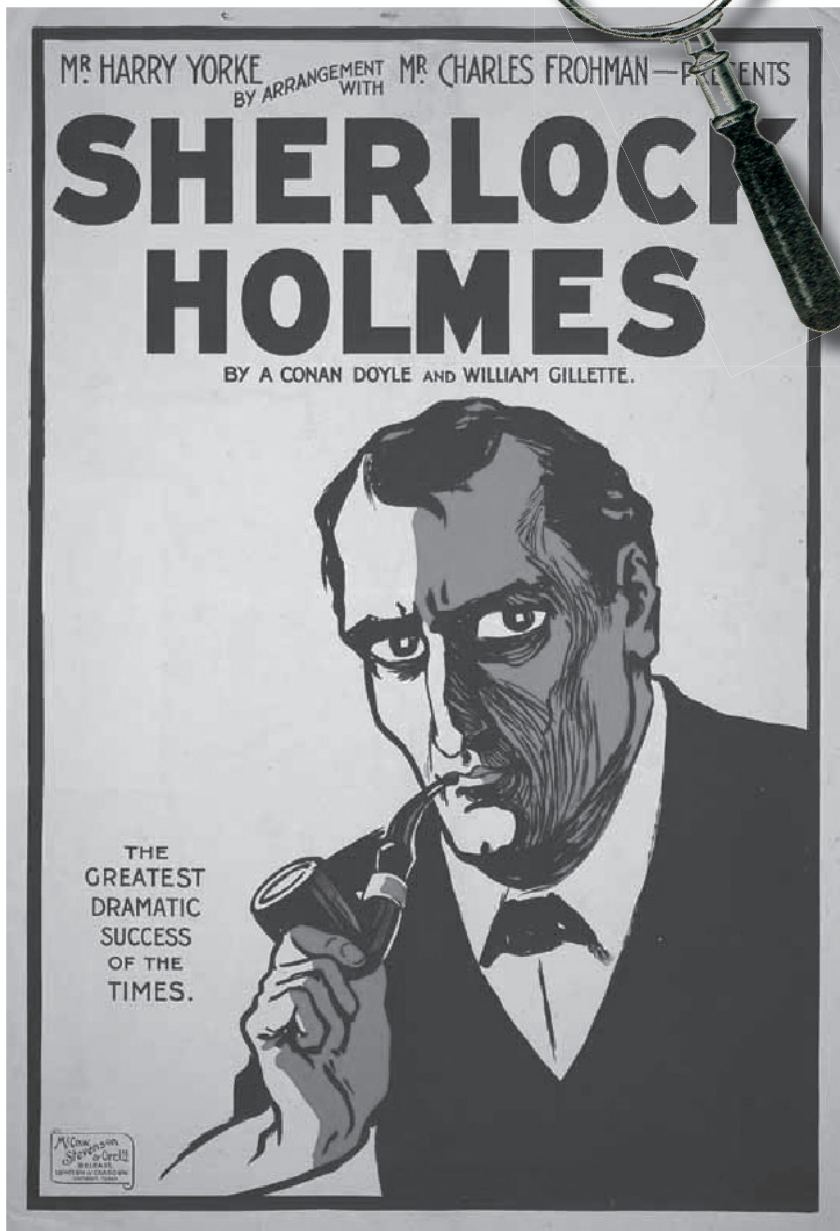


I september anordnade Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus en pensionsavtackning för professor Anders Fasth som har uppnått pensionsålder. Tre av PIOs ordförande genom åren deltog, bl a PIOs grundare Maj-Lis Hellström (t h). PIO är mycket glada att Anders Fasth kommer att fortsätta arbeta ett tag till!



Tema - Forskning

Text Ann Gardulf Illustration Gillette poster, flickr.com



Forskning tycks vara rena detektivarbetet, åtminstone för den okunnige. Bara begreppen känns som en gåta i sig. Ann Gardulf ger oss några ledtrådar och svar.

När forskningsprojekt och forskningsresultat presenteras använder forskarna ofta många ord och begrepp som inte är bekanta. I den här artikeln berättar Ann Gardulf, leg. sjuksköterska och docent, om forskning och forskningsmetodik.

Vad är forskning?

Forskning handlar om att ta fram ny kunskap. Några exempel när det gäller primära immunbristsjukdomar (PI) är forskning för att finna förklaringen till varför individer föds med eller utvecklar en PI, forskning för

att försöka utveckla nya behandlingar och forskning om hur livskvaliteten påverkas av att ha PI och hur den kan förbättras genom olika åtgärder.

Ofta används även begreppen utvecklingsprojekt, förbättringsprojekt, kvalitetsutveckling och kvalitetssäkring. Ibland är skillnaden mellan forskning och utvecklingsprojekt hårfin men nedan är ett försök att på ett enkelt sätt tydliggöra begreppen:

- Forskning syftar till att finna ny kunskap
- Utvecklingsprojekt/

förbättringsprojekt/vårdutvecklingsprojekt (eller annat likande uttryck) syftar till att införa den nya kunskapen från forskningen och använda den i den dagliga vården.

- Kvalitetssäkring/kvalitetsprojekt syftar till att kontrollera att den nya kunskap som införts i vården används på rätt sätt och att en uppföljning sker.

Forskningsprojekt kallas ibland även för forskningsstudie eller kort och gott studie.

Att titta framåt eller bakåt i forskningen?

Två begrepp som ofta används i forskning är "prospektiv" respektive "retrospektiv".

En prospektiv forskningsstudie är framåtblickande, dvs forskaren/forskarna börjar samla in uppgifter av något slag idag och följer sedan en grupp personer/patienter över tid.

En retrospektiv forskningsstudie är bakåtblickande, dvs forskaren/forskarna letar data bakåt i tiden (t ex från patientjournaler) eller frågar individer i en patientgrupp hur de mår för två månader sedan.

Generellt brukar anses att prospektiva forskningsstudier har en "starkare" design och att data har bättre kvalitet.

Hur blir man forskare?

För att få bedriva forskning krävs att man har genomgått en forskarutbildning vid något universitet eller högskola som har examinationsrätt på doktorsnivå. Det är alltså precis som att köra bil - man måste ha ett körkort för att få ge sig ut ensam på vägarna. För att få "köra" forskning på egen hand måste man ha genomgått forskarutbildning och fått sitt "körkort" genom en godkänd avhandling.

Under forskarutbildningen är man forskarstudent, forskarstuderande eller doktorand - alla begreppen kan användas och betyder samma sak.

Forskarutbildningen innehåller både teori och praktik. Den praktiska delen



Fr v Bent Steger, Ann Gardulf, Susanne Hansen, Birgitta Persson och Carina Hagstedt, i samband med en presentation av SwePID - ett forskningsprojekt om livskvalitet bland personer med PI.

innebär att genomföra ett forskningsprojekt under handledning av en erfaren forskare. Forskarutbildningen med sin handledning av en erfaren forskare liknar mycket gesäll-mästartraditionen.

De teoretiska kurserna som man måste delta i ger kunskap om hur ett forskningsprojekt ska planeras och vilka metoder som ska användas för att få svar på de frågor som finns. Man lär sig helt enkelt det som kallas forskningsmetodik.

När någon är klar med sin forskarutbildning – som även innefattar att försvara sin avhandling vid en s k disputationsakt – tilldelas man sin länge eftersträfvade doktorstitel. En doktorstitel är den högsta akademiska examen man överhuvudtaget kan avlägga. Att bli docent och professor är inte examina utan en titel respektive en tjänst som kan sökas och som båda markerar att man

är en mycket erfaren forskare och lärare/handledare (där professor är den högre akademiska titeln).

Olika forskarutbildningar beroende på yrke?

Inom ett universitet eller högskola gäller samma upplägg på forskarutbildningen oavsett vad man har för yrkesbakgrund (t ex arbetsterapeut, biomedicinsk analytiker/BMA, läkare, sjukgymnast, sjuksköterska). Man får även samma doktorstitel när man väl skrivit sin avhandling och försvarat den. Inom Karolinska Institutet får alla titeln "Medicine doktor" oavsett vad man har för yrkesbakgrund.

Det gäller alltså att skilja mellan den akademiska doktorstiteln och examen som läkare (då man ju också kallas "doktor"). Låter lite krångligt, men det är inte svårt när man väl förstått principen: en läkare har sin yrkestitel (Legitimerad läkare),

hon/han kan sedan ha en akademisk doktorstitel ("Medicine doktor" vid Karolinska Institutet, andra universitet/högskolor kan ha doktorstiteln "Filosofie doktor") och en titel eller tjänst som markerar att man är en mycket erfaren forskare (docent eller professor). Som läkare skrivs då namn och titlar så här: Anna Andersson, leg läkare, Med dr, docent. Som sjuksköterska skrivs namn och titlar på följande sätt: Anna Andersson, leg sjuksköterska, Med dr, docent. Som synes är det endast yrkestiteln som skiljer – i övrigt är allt lika. Ansvars- och kvalitetskraven på mig som är sjuksköterska och forskare är också desamma, dvs lika höga, som för t ex en läkare eller sjukgymnast som är forskare.

Olika forskning beroende på yrke?

Egentligen är det samma sak här som det om titlar: man måste skilja på yrke/yrkesområde och forskningsområde/forskningsfält. Är man legitimerad läkare utgör medicin det dagliga praktiska yrkesområdet. Det är dock inte så att en läkare *måste* forska inom forskningsfältet medicin utan en läkare kan ju vara intresserad av t ex pedagogik och välja att forska om det (patientundervisning) eller vara intresserad av patienternas omvårdnad och forska inom det forskningsfältet. Jag har själv haft läkare som varit forskarstudenter och som jag handlett i forskningsprojekt om patientgruppers omvårdnad.

Sjuksköterskans yrke/yrkesområde i det dagliga, praktiska arbetet kallas omvårdnad men en sjuksköterska *måste* inte forska inom forskningsfältet omvårdnad. Istället kanske hon/han är intresserad av medicinska frågeställningar, t ex vad som orsakar en sjukdom, och därför studerar människans gener.

I praktiken är det troligen dock ändå så att forskningsfrågorna som man söker svar på ofta uppstår i det dagliga arbetet och därför är det vanligare att det är läkare som forskar om olika sjukdomar och behandlingar och sjuksköterskor som forskar om hur nya behandlingar påverkar den dagliga livssituationen och hur patienters/familjers livssituation kan förbättras.

Varifrån får man pengar till forskning?

Som anställd vid ett universitet eller högskola har man lön för sitt arbete som forskare. Dessvärre räcker inte detta för att genomföra forskningsprojekt utan som forskare får man ägna mycket tid åt att skriva ansökningar för att få pengar till sina forskningsprojekt – alldeles för mycket tid tycker många av oss eftersom tiden som går åt till att söka forskningspengar/forskningsmedel (de här två orden betyder samma sak) minskar tiden som kan användas till själva forskningen.

Vad är det då för extra pengar som behövs till forskningsprojekt? Bara för att ge några exempel så kan pengar behövas för att anställa andra personer som ska hjälpa till, det kan vara pengar som behövs för att köpa in speciell utrustning för analyser av t ex blod, inköp av laboratoriematerial och/eller kostnader för att trycka upp och sända ut enkäter och sedan mata in svaren i en databas. En erfaren forskare handleder troligen doktorander och då finns kostnader för dem som behöver tackas. På sätt och vis påminner situationen för forskare i Sverige idag om den situation man har som egenföretagare. Man måste själv skaffa fram pengar till sin verksamhet (dvs forskningen) men till skillnad från egenföretagaren har man sin egen lön betald.

Det finns flera fonder där forskare kan söka pengar, den mest kända inom medicin- och omvårdnadsforskning är Vetenskapsrådet. För att ha en chans att få forskningsmedel måste forskningsprojektets frågeställningar anses vara intressanta och ge ny kunskap, syftet vara tydligt och klart formulerat och de metoder som ska användas anses kunna ge svar på frågeställningarna. Forskningsprojekt måste som regel godkännas av en forskningsetisk kommitté innan de kan startas.

Vad händer när ett forskningsprojekt är klart?

Den nya kunskapen är viktig att sprida till andra och det görs genom att resultaten från forskningsprojektet publiceras i internationella forskningstidskrifter. För att andra forskare ska kunna ta del av resultaten skrivs artiklarna på engelska.

Ett annat sätt att sprida resultaten är att delta i olika vetenskapliga konferenser.

Vi som är forskare försöker också nå ut till patienter/familjer och allmänhet via massmedia, patienttidningar osv men vi kan och borde bli ännu mycket bättre på det.

Blir forskningsresultat inaktuella?

Forskare strävar efter att lära sig alltmer inom ett område och när man gör det händer det förstås att tidigare forskningsresultat kan bli inaktuella. Inom PI-området har kunskapen om hur mycket gammaglobulin som krävs för att skydda mot infektioner ändrats och idag vet vi att betydligt högre doser krävs än vad forskningen visade på 1960-talet.

Å andra sidan finns det forskningsresultat som håller genom åren. Dit hör t ex den artikel av Dr Bruton i USA där han för första gången visade att antikroppsbrist kan förekomma hos människa och att den kan behandlas med gammaglobulin. Den publicerades 1952 och trots att den är 60 år gammal så är det den artikel som lägger grunden för all PI-forskning. Likaså är en artikel från 1991 som visade att snabb subkutan gammaglobulinbehandling är möjlig vid PI en "grundartikel" som många refererar till när de skriver om PI och gammaglobulin.

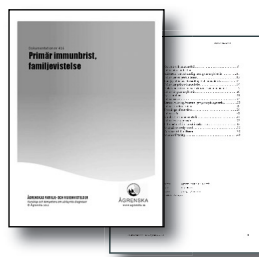
Vilka forskningsprojekt pågår inom PI?

Just nu pågår forskningsprojekt i Sverige där sjuksköterskor undersöker hur det fungerar med att ge gammaglobulin subkutan efter stamcellstransplantationer till barn med PI, hur övergång från barnsjukvård till vuxenvård ska underlättas så mycket som möjligt, hur vuxna med IgA-brist mår, hur mycket infektioner och andra sjukdomar som de har och hur de själva skattar sin livskvalitet med hjälp av SF-36 och andra livskvalitetinstrument. Därtill pågår ett projekt som har som mål att etablera ett kvalitetsregister inom PI-vården (PIDCare).

Är det roligt att forska?

Det är förstås en personlig fråga och jag kan bara svara för hur jag själv känner. För mig är forskningen inte enbart ett arbete utan på gott och på ont en livsstil. För mig har det alltid varit en glädje att genom min forskning få fram ny kunskap som kan förbättra för den som lever med PI och för familjemedlemmarna. En önskan om mer tid och mer resurser för forskningen finns förstås alltid eftersom det finns så mycket som vi vill lära oss förstå och veta mer om. •

Informationsbroschyr om PI från Ågrenska



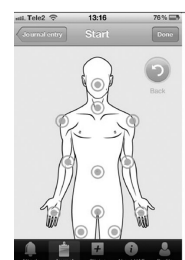
Efter varje familjevistelse gör Ågrenska en dokumentation om sjukdomarna. Nu finns skriften om primär immunbrist att läsa på Ågrenskas hemsida: www.agrenska.se/Nksd/Dokumentationer. Se Primär immunbrist i alfabetlistan. Foldern finns även att beställa från Ågrenska för 50 kr.

Mobilapplikation för personer med HAE

Nu finns en mobil app för personer med HAE, med information, möjlighet att föra patientdagbok, notera anfall, mm.

Applikationen är framtagen av läkemedelsföretaget Sobi och finns att ladda ner på:

www.haepatient.com/patient/app.



Nu och framåt

Text Lennart Hammarström Foto National biblioteket i Norge



Roald Amundsen og Helmer Hanssen gör observationer på Sydpolen, 1911. Befinner sig forskningen om primär immunbrist fortfarande på toppen av ett isberg? Kanske, men nog har dagens forskare ett fantastiskt driv och intresse för att även finna det som fortfarande är dolt under vattenytan.

Vårt immunsystem är uppbyggt av ett flertal olika, högt specialiserade vita blodkroppar (lymfocyter, granulocyter, monocytter). Under sin mognad går de igenom flera utvecklingsstadier där många olika faktorer är nödvändiga. Dessa kodas i vår arvs massa och om det finns ett "stavfel" (mutation) i någon av dessa gener så kommer motsvarande protein (äggviteämne) att uttryckas i mindre mängd eller inte alls, vilket leder till ett stopp i utvecklingen av vissa celltyper.

Man räknar med att det finns cirka 1 800 gener som kodar för ämnen som uttrycks i våra vita blodkroppar och teoretiskt så skulle "stavfel" i alla dessa kunna leda till ett defekt immunförsvar – en immunbrist. Hittills har man dock bara funnit orsaken till cirka 250 olika immunbristsjukdomar och nästan alla dessa beror på

mutationer i en enda gen – så kallat monogena sjukdomar. Dessa kan i sin tur vara könsbundna (dvs den "felaktiga" genen är lokaliserad på X-kromosomen och eftersom pojkar bara har en X-kromosom så kommer dessa att bli sjuka medan flickor kan vara friska även om de bär på sjukdomsanlaget då de ju har två X-kromosomer) eller autosomt nedärvda (dvs att den "felaktiga" genen är lokaliserad på någon annan kromosom än våra könskromosomer). I det senare fallet kan anlaget vara recessivt (dvs det krävs att generna på bägge de kromosomer som bär på den aktuella genen är "felaktiga") eller autosomt dominant (dvs det räcker med en enda "felaktig" kopia av genen för att man ska bli sjuk). I det förra fallet beror det ofta, men inte alltid, på att föräldrarna är släkt med varandra.

Dagens forskning kring immun-

bristsjukdomar handlar framför allt om att identifiera den genetiska bakgrunden till de sjukdomar som vi ännu inte har funnit orsaken till. Detta arbete innebär att vi samlar in blodprov från patienten, hans/hennes syskon och, i de flesta fall, även resten av familjen för att rena fram arvs massa (DNA) för de fortsatta analyserna.

Tidigare kunde man bara undersöka (sekvensbestämna - sekvensiera) enstaka gener men den tekniska utvecklingen inom detta fält har gått oerhört snabbt och idag kan vi undersöka flera gener samtidigt till en rimlig kostnad. Vi, och andra immunbristcentra i världen, har till och med börjat övergå till så kallad exom sekvensiering där man undersöker ALLA gener i vår arvs massa (cirka 25 000 gener) samtidigt. Detta är dock en sanning med modifikation

– vad vi sekvensierar och analyserar är de delar av arvsmassan som direkt kodar för olika proteiner (cirka 1 % av vårt totala DNA). Resterande delar av vår arvs massa utgörs av regulatoriska sekvenser och en del vars funktion vi fortfarande inte känner till. Det vore önskvärt att sekvensiera även dessa delar hos vissa patienter (WGS – Whole Genome Sequencing) men i dagsläget är kostnaden för hög för att kunna göra det rutinmässigt.

Fortfarande används också GWA (Genome Wide Association)-studier (där man analyserar hundratusentals/miljontals genetiska varianter hos varje individ) för att leta efter associationer till olika regioner i vår arvs massa som är förknippade med en viss defekt – men då krävs oftast ett stort antal patienter som har samma sjukdom. Dessa studier bör också följas av sekvensiering av generna inom den region som identifierats och slutligen av en funktionell analys för att säkerställa att de mutationer man funnit verkligen orsakar sjukdomen och dessutom försöka förstå den bakomliggande mekanismen.

De patienter som vi undersöker remitteras till oss från vår egen patientmottagning (Immunbristenheten vid Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge) eller från andra kliniker i Sverige. Vi har också ett samarbete med immunbristcentra i andra delar av världen och får många prover från de länder där kusingifte är vanligt

förekommande (där recessivt ärftliga immunbristsjukdomar dominerar bilden).

De problem vi står inför i dagsläget är framför allt att många sjukdomar kommer att vara polygena, dvs det är inte bara en ”felaktig” gen som är involverad utan att ett flertal gener (eller snarare varianter av gener som vid första anblicken inte ens behöver se ”felaktiga” ut utan bara ger en liten påverkan på genens uttryck) samverkar i sjukdomens genes. Detta ses hos många av våra autoimmuna sjukdomar (som exempelvis typ 1 diabetes – sockersjuka) där mer än 50 gener tycks kunna bidra till sjukdomens uppkomst. Det är troligt att samma sak gäller flera av våra immundefekter och vi har nyligen visat att så faktiskt är fallet vid IgA-brist.

Ett annat problem är att vi alla bär på ett relativt stort antal mutationer i våra gener som potentiellt skulle kunna ge upphov till sjukdom (cirka 200 – 300 ”felaktiga” gener). Dessa ”stavfel” förekommer dock enbart på den ena kromosomen och därför förblir vi som regel friska. Detta gör att vi måste lägga pussel med informationen från de andra familjemedlemmarna för att kunna fastställa vilken av alla dessa muterade gener som verkligen är involverad i sjukdomens uppkomst – följt av funktionella studier för att säkerställa att så verkligen är fallet. Det senare är oftast ett mycket omfattande arbete!

Min vision för framtiden är att vi ska kunna identifiera de gener som orsakar ytterligare ett stort antal immundefekter för att möjliggöra en bättre genetisk rådgivning till våra patienter och dessutom utveckla nya, mer specifika terapiformer. Till de senare hör iPSC (Inducible Pluripotent Stem cells) där man kan ta celler från patientens blod eller till och med celler (fibroblaster) från en hudbiopsi – driva dem tillbaka till ett omoget stadium – föra in en korrekt kopia av den felaktiga genen och låta cellerna mogna ut igen för att sedan ges tillbaka till patienten. Science fiction? Det kanske låter så men forskningen inom detta fält har redan kommit en bra bit på väg.

Ett annat spännande forskningsfält är samspelet mellan tarmens bakteriefloora och vårt immunförsvar. Detta har gjorts möjligt genom den tidigare nämnda snabba utvecklingen när det gäller storskalig DNA-sekvensiering där man nu kan undersöka förekomsten av alla olika typer av bakterier i ett avföringsprov (metagenomik). Vi har ju tidigare alltid fått höra att vi är vad vi äter. Kanske ligger det en viss sanning i detta och sannolikt kan vår kost/tarmflora inverka på hur väl vårt immunsystem fungerar. Denna forskning är dock ännu i sin linda men jag tror att det finns många intressanta kopplingar och vi har själva inlett undersökningar för att utröna hur tarmfloran ser ut hos patienter med IgA-brist samt en dietstudie för att se vilken inverkan vegetarisk kost kan ha på vår uppsättning av vita blodkroppar.

Till sist – ett stort tack till alla de patienter och familjer som bidrar med prover till forskningen kring immunbristsjukdomar – utan er medverkan så skulle vi inte ha den kunskap som vi har idag och inte heller ha tillgång de olika behandlingsalternativ som har utvecklats under de senaste åren. Jag vill också passa på att uppmuntra de patienter/familjemedlemmar som är tveksamma till att lämna prover att kontakta mig eller den läkare/forskare som har bitt om er medverkan i en studie för ytterligare diskussion/information. Den pusselbit som ni kan lämna kan vara oerhört viktig och kan bidra till att vi identifierar orsaken till nya sjukdomar vilket i sin tur kan öppna vägen för nya former av behandling! •



Ågrenska - Familjevecka för primär immunbristsjukdom



Text Cecilia Thornström
Lars Hallengren Foto Malin Wendel

Under vecka 36 samlades åtta familjer där ett eller flera barn har en immunbristsjukdom, på Ågrenska Stiftelsens fina anläggning på Lilla Amundön utanför Göteborg. Ågrenska invigdes 1914 som ett konvalescenthem för barn med TBC, men ganska snart vistades även barn med andra diagnoser där. Ågrenska fungerade som konvalescenthem fram till 1978 och har därefter utvecklats till ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser där familjeveckorna är en av verksamheterna. Anläggningen är väl anpassad för sitt behov och är rikligt utrustad med bland annat bra pedagogiska utrymmen för barn i olika åldrar, båtar, kanoter, äventyrsbanor, fotbollsplan, rolig lekplats, vedeldad bastu och mycket, mycket mer.

När vi kom till Ågrenska möttes vi, lite lyxigt, personligen av någon av barnledarna som visade var vi skulle bo och visade även runt i anläggningen. Det städades och fixades så att smittspridning skulle undvikas så långt som möjligt. Under den efterföljande lunchen fick vi en presentation av barnledarna och den övriga personalen och när vi hade ätit klart fick vi en guidning runt ön samt även möjlighet att bekanta oss med varandra lite bättre.

När vi hade promenerat runt ön var det dags för barnen att träffa sina ledare i sina olika grupper

som var indelade efter ålder samt om man hade immunbrist eller var syskon till en bror eller en syster med immunbrist. Detta för att kunna diskutera de olika behov och funderingar man har beroende på om man har diagnos eller inte. T ex kan syskon ofta känna skuld känslor för att de inte har diagnosen eller att de kanske har orsakat den och även detta kan var bra att fånga upp. För de barn som har immunbrist kan det vara skönt att träffa andra i liknande situation att inte behöva förklara sig och få riktad information som bara berör dem. Dessutom fick barnen och ungdomarna göra roliga aktiviteter, såsom kamrathinderbana, pilbågsskytte, åka Paddan-båt, fiska krabbor, åka motorbåt, göra vispmålningar och strandtavlor. Det fanns gedigna program för respektive barngrupp samt även för föräldrar.

Föräldrarna fick veta mer om genetik, immunologi samt behandling under Anders Fasths föreläsning. Jeanette Nyström föreläste om subkutan hembehandling med gammaglobulin. Karsten Kötz redogjorde för lungsymtom och behandling inom lungområdet och Anna-Lena Lagerkvist svarade för lämplig sjukgymnastik för immunbrist. Psykologen Helena Fagerberg Moss höll i ett mycket uppskattat, strukturerat samtal kring olika frågor som föräldrar kan ha när deras barn har primär immunbrist. Ågrenskas personal höll föreläsningar om viktiga

frågor som syskonrollen, stöd från samhället, stöd i skolan, syftet med veckan, mm. PIO - representerade av Maria Monfors och Anneli Larsson - var också på plats och presenterade sin verksamhet, som flera familjer inte var bekanta med innan. Mun-H-Center (ett nationellt orofacialt kunskapscenter med uppgift att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring sällsynta diagnoser inom det orofaciala området) erbjöd tandläkarundersökningar för barnen med diagnos. De gav även allmän information om tandvård och vad de sett hos den barn- och ungdomsgruppen som var med under denna vecka. Försäkringskassan informerade om sitt stöd. Dessutom kom lite oväntat en Friskis & Svettis-ledare och höll ett bra och roligt träningspass för alla åldrar.

Sammantaget var det ett genomarbetat och väl sammansatt program under veckan genomfört av professionell personal och skickliga föreläsare vilket tillsammans med den vackra miljön och den goda maten gjorde detta till något unikt. Alla fick med sig ny kunskap och erfarenheter från andra familjer, vilket är mycket värdefullt för att kunna hantera sin vardag på ett bra sätt. Den största behållningen var insikten om att man inte är ensam i sin situation, att syskonen fick möjlighet att kanalisera sina frågor och känna en gemenskap där man är förstörd utan att behöva förklara eller ursäkta sig. Dokumentation från föreläsningarna kommer att läggas ut på Ågrenskas hemsida under oktober månad. Den senaste familjeveckan om primär immunbrist i Ågrenska regi före denna, var för tolv år sedan, vi får hoppas att det inte dröjer lika länge till nästa. Men som tur är finns PIOs årliga familjeläger, inspirerat av Ågrenska, i Uskavi utanför Nora, som är nog så bra för att skapa gemenskap mellan familjer samt ge ökad kunskap om livet där primär immunbrist ingår. •

HAE Global Conference

- i Köpenhamn 17 - 20 maj 2012

Text Annika Refönd

Ett helt fantastiskt möte som är det första som patientorganisationen HAEI själva tagit initiativ till och arrangerat. Läkemedelsbolagen sponsrade evenemanget för att göra det möjligt att genomföra. Totalt deltog 350 läkare, patienter och representanter från läkemedelsbolagen från 37 länder. Läkare och patienter fick lyssna på mängder av föreläsningar om det senaste inom HAE. Tanken är att det ska bli ett återkommande evenemang vartannat år, dvs nästa möte är tänkt att bli 2014. Så håll ögonen öppna, för det här får ni inte missa nästa gång det arrangeras. Jag fick mycket bra information, utbyte av erfarenheter och träffade många trevliga människor.

På fredagen var programmet gemensamt för patienter och läkare. Föreläsningarna handlade om två olika teman: hur bilden av HAE ser ut idag och i vilken riktning forskningen ska bedrivas i framtiden samt hur HAE ser ut för kvinnor och barn.

Forskarna är samstämmiga i att söka vidare för att se vad bradykinin spelar för roll, men systemet är komplext. Bradykininnivån i blodet höjs rejält i samband med ett anfall, t.ex. kan nivån vara 46 fmol/ml i en arm med ödem jämfört med 10 fmol/ml i en frisk arm.

Något som flera funderar över är att försöka hitta biomarkörer för att kunna gradera sjukdomen och "riskbedöma" den, men hitintills har man inte funnit någon markör för hur många eller svåra attacker sjukdomen ger.

Frågan om hembehandling lyftes också. I flera länder har detta redan funnits i 30 år utan problem. Villkoren är minst ett allvarligt anfall per månad, en vilja och möjlighet att lära sig injicera, bra vener och förmåga att känna igen symptomen. Hembehandling ger snabbare behandling, bättre effekt med mindre symptom och kortare anfallstid, ökad livskvalité och minskat behov av sjukhusvård trots att lägre dos medicin än den nu rekommenderade dosen om 20 IE/kg kroppsvikt ofta använts.

Rekommendation för behandling av barn och kvinnor är varsam

behandling med androgener som är testosteronliknande substanser, eftersom de har gett varaktiga bieffekter avseende hormonrubbingar, t.ex. påverkas mens, vikt, mm. Det finns flera faktorer som är viktiga att tänka på vid val av behandling: ålder, antal dagar med anfall, svårighetsgrad på anfallen, kön och klinisk historia.

Graviditet innebär kraftiga hormonförändringar. För de flesta kvinnor ger den ökat antal anfall under alla trimesterna, men oftast mest ökning under sista delen och då är maganfall vanligast. Rekommendationen är att behandla med Berinert eller Cinryze profylaktiskt eller vid behov beroende på anfallens antal och art. Amningen och tiden efteråt med vakande och sedan arbete ger oftast ökat antal anfall, vilket troligen beror på att det är en tid med mycket stress. För att kolla om barnet fått HAE visar sig symptom och blodvärden tydligast efter ett års ålder. Androgener får såklart inte användas under graviditet.

På lördagen var programmet uppdelat för patienter och läkare med liknande tema, dvs hur ser HAE ut idag världen över. För patienternas del höll en mängd patientföreningar föredrag om när deras förening startats, antal diagnostiserade, troligt mörkertal, tillgång till mediciner, olika typer av mediciner, hinder och hur de firat den nyinstiftade HAE-dagen den 16 maj. Otroligt gripande och personliga berättelser som visade stor variation inom länder och runt om i världen. Det gemensamma är att fortsätta kämpa för att få tillgång till och bibehålla tillgång till effektiva läkemedel som är enkla att använda.

Eftermiddagen innehöll en paneldebatt där ett antal läkare svarade på i huvudsak två olika frågeställningar om patientsäkerhet och symptom.

Vad ska HAE-patienter tänka på för att vara säkra?

Alla ska ha en handlingsplan:

1. Vad jag ska göra om jag får en svår/akut svullnad?

2. Hur tar jag mig till sjukhus?

3. Brev/Instruktion att lämna som information till behandlande läkare om medicin och ev. hembehandling.

4. Vid svullnad i svalg – uppsök alltid sjukhus. Ta det på allvar och var alltid under observation även om du gjort hembehandling.

5. Familjen ska också ha vetskap och kunskap om vad som behöver göras och i vilken situation. De är ovärderliga och hjälper dig kämpa vidare när du själv inte orkar.

Hitta en läkare som vill vara "partner" med dig, expert eller inte. Läkaren kan du utbilda om det finns intresse. Det är viktigt att du själv har kunskaper om din sjukdom. Läkare eller du som patient kan skicka brev eller ta kontakt med akuten/vårdcentralen förebyggande för att berätta att de kan komma i kontakt med en patient som har sjukdomen HAE.

Frågor om fysiska symptom:

Vävnadsproblem pga svullnad kan uppstå som t.ex. bristningar, men även blåmärken som försvinner. Mer ovanliga problem är problem med blodtillströmning och nervbanor som permanent blir skadade.

Hjärnödem har dokumenterats som migränliknande huvudvärk hos ca 2 % i olika undersökningar. Ödemet ger respons på CIINH, så prova att medicinera. Också lungödem har dokumenterats och även dessa är ovanliga. Berätta för din läkare om alla sorters symptom som du sätter i samband med HAE-svullnad. Många symptom är inte registrerade i olika undersökningar eftersom de inte nämnts av varken läkare eller patient.

Vid hjärtattack, ta inte Firazyr och liknande preparat. Det kan förvärra attacken. Du kan kontrollera om du har några riskfaktorer i förebyggande syfte.

Kvällen avslutades med gemensam middag och dans till Danmarks X-Factory-band med skönsång av Henrik Boysen och Geir Rønning. Geir som för oss svenskar gjorde sig känd genom TV-programmet "Idol" 2010 och själv, liksom tre av hans barn, har diagnosen HAE. •

Tio år med Gustav

Text o Foto Lotta Billquist

Medlemsberättelse

Den 14 augusti 2002 föddes en liten grabb på Lunds KK. 3560 gram tung och 53 cm lång. *Min andra son.*

Något var fel

Ganska snart förstod jag att någonting inte stod rätt till. Infektionerna avlöste varandra och efter en jobbig tid isolerade på infektionskliniken började den Stora Jakten. Jakten på en diagnos.

Jag tog över läkarnas roll och jagade mig knäpp. Till slut var jag helt slutkörd av alla provtagningar, alla samtal som skulle ringas, all information som skulle bearbetas.

Den stora jakten

Jakten pågick tills Gustav var nio månader gammal, då fick vi ett svar. Några bokstäver på ett papper, en klapp på axeln, en tid för start av gammaglobulinbehandling. Jag såg bara vad som stod på pappret. En diagnos - målet på den Stora Jakten. När jag styrde barnvagnen genom korridoren på avdelningen på väg hem blev jag stoppad av en sjuksköterska. Hon tryckte en broschyr i handen på mig och sa "den här tycker jag att du ska läsa när du kommer hem". Det var en liten folder med en anmälningstalong till Primär immunbrist organisationen att klippa ut på baksidan.

På andra sidan diagnosen

Den sköterskan förstod vad allting handlade om. Det handlade inte om lappen med det svåra namnet på - Variabel Hypogammaglobulinemi. Det handlade om det som finns på andra sidan diagnosen.

Den 14 augusti 2012 vaknade en stor grabb i sin säng i Landskrona.

Skriv din berättelse!

Vill du dela med dig av dina erfarenheter och tankar kring primär immunbrist? Gör gärna det!

I PIObladets enkätundersökning (se sid 23) kom medlemsberättelser på andra plats vad gäller det innehåll som uppskattas mest.

Skicka din medlemsberättelse (ca 3280 tecken inkl blanksteg) till PIObladet.

Införda berättelser belönas med en PIO-mugg i keramik.

Skicka ditt bidrag till: ann-sofie.isaksson@pio.nu, alt: PIObladet, Sävastnäs 211, 961 93 Boden

Har du några frågor är du självklart välkommen att höra av dig!



Gustav Billquist, en modig och omtänksam kille som lever väl med sin sjukdom

31 500 gram tung och 147 cm lång. *Min andra son.*

Han sitter aldrig still. Att äta middag går snabbare om man hoppar på stolen under tiden och han klättrar högre upp i träden i skogen än jag vågar titta på. Innan han äter middag tvättar han noggrant sina händer. När han har klättrat klart i sitt favoritträd väntar en gamma-behandling.

Modigast i världen

Han är tjenis med alla sköterskorna på sin avdelning och blinkar inte ens när det ska tas ett blodprov. Gustav är modigast i världen och kan sticka sig själv i

magen när det är dags för medicin.

När lillkusinerna är på besök kastar han tålmodigt boll eller leker kurragömma, blåser på ett skrap-sår och klappar om. Svarar på tusen frågor och lånar ut sitt tv-spel.

Det som kom efter

Han är världsbäst på att skriva berättelser och ska bli kock när han blir stor. Hemma är det han som kryddar all mat, det är hans specialitet.

Det handlade inte om vad som stod på lappen jag fick av läkaren. Det handlar om hur vi hanterat det som kom efter. •

IgA-brist - den vanligaste primär immunbrist-sjukdomen

Text Vanda Friman, överläkare vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Normalt är IgA den dominerande antikroppen på våra slemhinnor, dessa antikroppar kallas sekretions-IgA. Det finns även en viss mängd IgA-antikroppar i blodet. Omkring 70-80 % av en individs alla antikroppar utgörs av IgA. IgA-antikroppar skyddar mot infektioner i luftvägarna och mag-tarmkanalen. Selektiv IgA-brist, som är den vanligaste primära immunbristen i Sverige med en frekvens av cirka 1/600 individer, definieras som serum-IgA-nivå lägre än 0,07 g/l och normala nivåer av IgG och IgM. Serum-IgA mellan 0,07 g/l och nedre gränsen för normal nivå, dvs 0,8 g/l kallas "IgA-sänkning" och saknar känd kliniskt betydelse.

Personer med IgA-brist kan vara fullt friska men cirka 30-50 % har en ökad frekvens av luftvägsinfektioner. Det rör sig framför allt om virusinfektioner som förkylning och lufrörskattar. Dessa luftvägsinfektioner är ofta mer långdragna än hos immunfriska personer. Även tarminfektioner är mer vanliga hos patienter med IgA-brist. Förutom infektioner har personer med IgA-brist något ökad risk att få en del autoimmuna sjukdomar. Det är framför allt sköldkörtelsjukdomar som kan leda både till underfunktion och överfunktion av sköldkörtel (hypothyreos eller hypertyros), celiaki (intolerans mot gluten i kosten), diabetes mellitus typ 1 och en del reumatiska sjukdomar som t.ex. SLE. Det finns sannolikt även en ökad risk för utveckling av inflammatoriska tarmsjukdomar som Morbus Crohn.

IgA-brist kan också förekomma hos barn. Diagnosen kan inte ställas före 4 års ålder då successiv utveckling av immunoglobulinproduktion sker de första levnadsåren. En del barn kan normalisera sitt IgA efter några år varför en definitiv diagnos inte bör ställas före 12 års ålder.

Hur ska man utreda patienter med IgA-brist?

Om patienten har frekventa luftvägsinfektioner är det viktigt att avgöra om det rör sig om virusinfektioner

"Omkring 70 - 80 % av en individs alla antikroppar utgörs av IgA"

(vilket är det vanligaste) eller om patienten har bakteriella infektioner. Patienter som har problem med bihåleinflammationer bör remitteras till öron-näsa-halsspecialist för bedömning. Ibland kan andra orsaker än IgA-bristen förklara återkommande bihåleinflammationer - t. ex. polyper. Patienter med IgA-brist bör även genomgå provtagning avseende IgG-subklasser för att utesluta att patienten har kombinerad IgA- och IgG subklass-brist. Dessa patienter får till skillnad från patienter med ren IgA-brist ofta bakteriella luftvägsinfektioner. Patienter som har tarmsymtom, dvs diarré med eller utan buksmärtor, utreds avseende eventuell tarminfektion och man bör även utesluta celiaki. Prover avseende sköldkörtelfunktion, nivå av vitamin B 12 och anti-IgA-antikroppar ingår också i utredningen. Eventuell övrig provtagning/utredning görs beroende på vilka symtom patienten har.

Hur följer man upp patienter med IgA-brist?

Den fortsatta uppföljningen blir individuell beroende på hur mycket infektioner och övriga symtom patienten har. För en del personer med IgA-brist räcker enbart information och möjlighet att kontakta Immunbristmottagningen om nyttillkomna symtom. Andra patienter får kallelse för kontroll med 1-3 års mellanrum beroende på den kliniska bilden.

Vilken behandling kan patienter med IgA-brist få?

Man kan inte behandla själva IgA-bristen. Bakteriella infektioner och autoimmuna sjukdomar ska behandlas på sedvanligt sätt. Hos patienter som har en ökad infektionsbenägenhet, dvs frekventa och/eller långdragna luftvägsinfektioner, uppkommer fråga huruvida behandling med gammaglobulin kan vara effektivt. Gam-

maglobulin innehåller ytterst lite IgA. Man kan således inte ersätta IgA med gammaglobulinbehandling som man gör vid andra antikropsbrister som t. ex. IgG subklassbrist. Det finns ingen publicerad studie där gammaglobulinbehandling har jämförts med placebo hos IgA-brist-patienter med ökad infektionsbenägenhet. På 90-talet undersökte vi på Allergologen, Sahlgrenska Universitetssjukhus, Göteborg patienter med IgA-brist och frekventa infektioner. I denna undersökning fick patienter med selektiv IgA-brist och frekventa luftvägsinfektioner intravenös gammaglobulin under ett år och placebo under ett år. Någon effekt av gammaglobulinbehandling avseende infektionsfrekvensen kunde inte ses (resultat av denna studie presenterades som poster vid ESID-möte på Rhodos). Även om det inte finns några placebo-kontrollerade studier som visar att gammaglobulinbehandling har effekt rekommenderar svenska primär immunbrist-expert i "Riktlinjer för utredning, diagnostik och behandling av immunbrist" att patienter med IgA-brist, som har frekventa bakteriella luftvägsinfektioner, kan få gammaglobulin. Indikation för gammaglobulinbehandling är då minst fyra antibiotikakrävande luftvägsinfektioner så som varig öroninflammation, lunginflammation årligen under minst två år (gäller för vuxna). Då den absoluta majoriteten av patienter med IgA-brist har virusinfektioner kommer endast enstaka patienter i fråga för gammaglobulinbehandling. Gammaglobulinbehandling ges på försök under 12-18 månader, därefter görs lika långt behandlingssuppehåll för att kunna utvärdera behandlingseffekten.

För övrigt gäller livstils-rekommendationer: sluta röka, sova ordentligt, äta näringsrikkost och motionera. •

Läns- och lokalavdelningarna informerar

PIO Jönköping – Vad är en kris?

Text Anette Andersson, ordförande i PIO Jönköping



En kris består av fyra faser. Sjukhuspastor Birgitta Svalbring berättade om dem och om krisbearbetning för medlemmarna i PIO Jönköping. Foto: MSClipArt

Fundera på den frågan en stund. Du kommer säkert att komma fram till flera olika svar beroende på vilken situation du tänker på. Är det kris om du inte hittar något i din garderob som känns OK att ta på dig? Är det kris om det regnar i morgon då du tänkt putsa fönster? Kan man drabbas av en kris när barnen flyttar hemifrån? Är det kris när någon i familjen får en diagnos som innebär att man har en kronisk sjukdom? När man själv ställer sig frågan "Vad har jag gjort i mitt liv"? Är detta exempel på kriser? Kanske har det blivit så att uttrycket kris används lite slarvigt när något känns dåligt och motigt och inte när det verkligen är en kris och allvar.

Betydelsen av ordet kris är att något allvarligt har hänt i livet och som är svårt att hantera och att vi tillfälligt tappar fotfästet. Kris är både en reaktion på det som har hänt och en tid för anpassning till den nya verkligheten. Kris kan också innebära möjlighet, inte bara fara och hot, t.ex. om man skulle bli arbetslös kan det leda till en kris som öppnar upp för nya möjligheter i livet.

Hur man reagerar vid en krissituation uttrycker sig olika från person till

person. Författaren Johan Kullberg förmedlar den hoppfulla synen att såväl de normala livskriserna som den traumatiska krisen innebär en förutsättning för mänsklig utveckling och mognad. Johan slår också fast i sina böcker att krisen bör bearbetas, med eller utan sakkunnig hjälp.

En kris består av fyra olika faser: Chock, Reaktion, Bearbetning och Nyorientering. Samtliga faser måste man gå igenom för att bearbeta sin kris. Hur lång tid varje fas tar att bearbeta varierar från person till person, vad vi varit med om, hur vårt sociala nätverk runt omkring oss ser ut, osv.

Viktigt i bearbetningen av en kris är att inte fastna i någon fas och bli ett offer. Låt inte bitterheten slå rot. Ut med ilskan i en papperskorg, låt tårarna rinna, slå på en boxningsäck, ut och gå i skogen. Sök professionell hjälp.

Måste eller ska man acceptera att man fått en kronisk sjukdom eller kan man försonas med sin situation? Här finns bara individuella svar. Livet är inte rättvist. För att Du ska få en så bra situation som möjligt i Ditt liv är gränsdragning viktigt.

Tänk på att det är Dig själv Du gör mest besviknen genom att själv inte sätta gränsen för vad Du orkar, vill och kan.

Ett stort tack till sjukhuspastor Birgitta Svalbring som delade med sig av sin stora erfarenhet att jobba med människor i kris, i samband med PIO Jönköpings medlemsträff.

Personligen gav denna kväll mig styrka, självinsikt och lärdom för hur jag ska kunna gå vidare i livet utan bitterhet och se möjligheterna och sätta fokus på det jag kan. Vänd på frågan: Vad kan jag? •

PIO Väst-Halland Efterlyser

För att minska kostnaderna och snabbt och enkelt skicka ut information till våra medlemmar önskar vi i PIO Väst-Halland få in mailadresser till så många som möjligt!

Hjälp oss, skicka din e-post adress till info@pio.nu!

Tack!
/Styrelsen i PIO Väst-Halland

Till minne av IngaBritt Wennberg

IngaBritt Wennberg var med och startade PIO Stockholm-Uppsala 2003 och satt med i styrelsen som sekreterare i många år. IngaBritt la ner mycket tid och ett stort engagemang i PIO Stockholm-Uppsala. IngaBritt var också med i styrelsen i PIO Riks, som ledamot och studieorganisatör.

I PIO är vi tacksamma för IngaBritts varma engagemang för personer med primär immunbrist.

Våra varmaste tankar går till IngaBritts familj.

Maria Monfors

Enkät svar - PIObladet

Under sommaren hade ni medlemmar möjlighet att besvara en enkät om PIObladet. Vi fick in 100 svar! Flest svar kom via vanlig postgång. Övervägande kvinnor (75 %) besvarade enkäten. Majoriteten var mellan 51 - 75 år. Ingen under 25 år besvarade enkäten. 71 av 100 svarande var medlemmar under kategorin *Har primär immunbrist*.

79 % uppgav att de läser PIObladet, medan 3 % sällan gör det. 44 av de svarande läser mer än 75 % av innehållet och 41 % läser mellan 50 - 75 %.

Mest uppskattat innehåll

Artiklar om sjukvård, medicinska referat inklusive forskning fick flest poäng. På andra plats kom medlemsberättelser och Hänt se'n sist på tredje. Därefter relativt jämnt mellan övriga med undantag för korsord som uppgavs vara det minst intressanta innehållet i tidningen.

När vi tittade närmare på vilken typ av artiklar som man föredrog i de olika medlemskategorierna tyckte gruppen *Har PI* fortfarande bäst om medicinska artiklar, däremot hade medlemsberättelser och Hänt se'n sist bytt plats. Enligt enkätsvaren tycker *Anhöriga* bäst om artiklar om arbete/skola. Medlemsberättelser i andra hand. De var minst intresserade av medicinska artiklar. Gruppen *Sjukvårdspersonal* uppgav artiklar från årsmöten på första plats, medicinska artiklar och medlemsberättelser kom först på tredje plats. *Stödjämed-*

lemmar rankade Tema-artiklar högst och information från läns- och lokalavdelningarna på andra plats.

Mer om forskning

70 % saknar ingenting i PIObladet. Av de 27 som uppgav att de saknar något i PIObladet har 23 personer besvarat frågan om *vad* de saknar. Bl a önskas mer om forskning, följsjukdomar, fakta om primär immunbrist sjukdomarna och tips på hur man kan må bättre.

93 av 100 tycker att innehållet i PIObladet är relevant. Av de fyra som svarade nej menar två att det är för lite om HAE, en att PIObladet vänder sig till för få vuxna och en annan vill ha mer om forskning.

Förenkla språket

60 % tycker att PIObladet är lättläst, men 35 % instämmer bara till viss del och 5 % instämmer inte alls. Av de fritextsvar som har inkommit kan man utläsa att flera tycker att språket behöver förenklas och att för många medicinska facktermer och förkortningar används.

92 av 100 tycker att PIObladet är trovärdigt. Fem instämmer till viss del och en instämmer inte alls. Enkätsvaret från den person som inte instämmer är det dock frågetecken kring då fritextraderna enbart innehåller en mängd http-adresser med till synes nonsens-tecken.

På frågan om PIObladet är sakligt

instämde 85 % helt och 12 % till viss del. Resten visste inte. 68 % tycker att PIObladet är användbart. 2 % tycker inte det.

41 personer svarade att även familjemedlemmar läser deras ex av PIObladet. Sju uppgav att sjukvårdspersonal läser deras tidning och sex att någon annan än de valbara läser tidningen.

Nöjda och glada

Av de fritextsvar som kom in uttryckte många att de är nöjda med tidningen och flera visade uppskattning för PIO:s arbete. Men många upplever att texter i PIObladet är svåra, några efterlyser ordlista. HAE-medlemmarna vill ha ännu mer om HAE. Flera efterfrågar medlemsberättelser av olika slag liksom vardagsnära råd, artiklar om rättigheter och medicinsk information.

PIO hör sammar

TACK alla ni som tog er tid att besvara enkäten. Vi har använt era svar som underlag vid planeringen för PIObladet 2013. Och redan denna gång kan vi erbjuda artiklar om forskning, följsjukdomar, HAE, fakta om en av immunbristsjukdomarna (IgA-brist) och en medlemsberättelse. Korsordet har vi valt att ta bort till förmån för annat innehåll som efterfrågas. Och vi har tagit till oss önskan om att underlätta förståelsen för innehållet i framför allt de medicinska artiklarna. Fortsätt gärna att höra av er till PIObladet med önskemål eller bidrag till innehåll! •



Till minne av...

När någon har gått bort föreslår de anhöriga ofta att släkt och vänner istället för att lämna blommor kan hedra den avlidnes minne genom att skänka en gåva till en fond.

Ett varmt tack från PIO för de generösa gåvor vi har mottagit under 2012 av vänner och anhöriga till minne av:

- Sören Jonsson
- Elisabeth Koch-Fritz
- Birgitta Eriksson

Gåvorna har placerats i en fond avsedd för bidrag till forskning om primära immunbrister.

Familjeläger i Uskavi

Text Lotta Billquist Foto Maria & Håkan Monfors



Helgen den 10-12 augusti samlades familjer från hela Sverige för att avnjuta PIOs årliga Familjeläger.

Uskavigården välkomnade som vanligt de deltagande familjerna med öppna armar och strålande solsken. Medan erfarenhetsutbytena strömmade familjerna emellan fick vi som alltid möjlighet att lyssna på våra fantastiska föreläsare. Årets ämnen berörde oss alla och jag tror att jag kan tala för samtliga när jag säger att man som deltagare i alla fall får minst en ny AHA-upplevelse att ta med sig hem varje år.

De viktiga lektionstimmarerna spädades såklart ut med fantastisk mat, familjelägret är ju välkänt för sin meny helt komponerad utifrån barnens favoriter. Hamburgare, tacos, köttbullar... Att man väger tre kilo mer när man ska rulla hem på söndagseftermiddagen är bara att vänja

sig vid, är det någon som tar flyget är det bäst att kontrollera i förväg så ni inte behöver betala straffavgift på hemvägen!

I år fick vi även den stora glädjen att välkomna nya familjer in i gemenskapen, det är alltid lika roligt med nya ansikten och vi hoppas att ni kände er välkomna och vill ansluta er till "veteranklubben"!

Språkförbistringen kan bli riktigt underhållande när en familj från Nordligaste Nord möter familjen från Sydligaste Syd, men det bjuder vi skåningar så gärna på. Vi är ju ganska vana vid att inte bli förstådda utan textremsa.

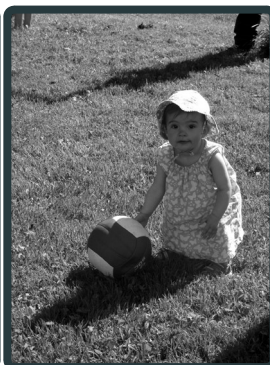
Aktiviteterna för barnen och deras lika barnsliga föräldrar var allt ifrån regelrätta lekar till kanotpaddling och minigolf. Den årliga Korvgrillningen med stort K gick av stapeln nere vid

sjön i härligt sommarkvällsväder.

Detta år fick vi oväntat besök av piraterna Fabian och Fabiana som behövde hjälp med att hitta sin förlorade skatt i utbyte mot att vi fick tillbaka kidnappade Emelie och Samantha.

Alla barn, stora som små, gick med liv och lust in för att hjälpa piraterna och för att förhindra att stackars Emelie och Samantha skulle behöva sitta i sin ensamhet och förmäktas på en öde ö långt ute i Usken... Förutom att få tillbaka Emelie och Samantha fick skattletarna även en belöning som gick hem hos samtliga; GODIS!

(Fabian och Fabiana - ni ska veta att ni är väldokumenterade i form av bilder och videoklipp. Vi ska nog lista ut vilken piratsläkt ni härstammar ifrån!) •



Livet blir sig aldrig mera likt

Text Lars Hallengren Foto Anneli & Ulf Larsson



Åsa Viklund, kurator vid Barnhematologen, Karolinska Universitets-sjukhuset i Huddinge, gjorde en intressant presentation om "Livsbrott", föräldraskap i familjer med kroniskt sjuka barn med fakta baserade på Ulla Forinders avhandling "I skuggan av cancer".

Åsa började med att hälsa alla deltagare välkomna till ett samtal kring vardagslivet och behov för familjer med kroniskt sjuka barn. Hon hade valt att kalla föreläsningen "livsbrott" eftersom livet aldrig mer blir sig likt när man fått besked om att barnet är sjukt. Ca 2/3 av alla föräldrar till långvarigt sjuka barn upplever att det blir en stor eller mycket stor förändring på grund av deras barns sjukdom, och för gruppen med hematologiska sjukdomar, dit även primär immunbrist hör, upplevde samtliga stor eller mycket stor förändring. Det var också den allmänna uppfattningen i gruppen att man hade fått en mycket stor förändring med anledning av våra barns sjukdom. Extra intressant var att vid jämförelse mellan könen upplever mammorna generellt sett en större förändring än vad papporna gjorde, syskon däremot upplevde inte någon påtaglig förändring av vardagen.

Faktorer som påverkar

Åsa ledde diskussionen vidare mot vilka faktorer som påverkar vardagslivet där studien visade att merparten av föräldrarna upplevde att omvård-

nad, medicinering och matning var de faktorer som påverkade vardagen mest. I gruppen gick diskussionen snarare mot att det som kom på andra plats i studien, att skydda och förbygga, förmodligen var de faktorer som var det som mest påverkade familjer med immunbristsjukdomar.

Behov

Studien visar att mer än hälften av alla föräldrar är i behov av annan hjälp och stöd utöver det medicinska. Detta kan vara alltifrån praktiskt stöd med försäkringskassan, blanketter, till informationsstöd av olika former och stöttning emotionellt. Studien visar även att det finns ett allmänt behov av utbyte av erfarenheter genom att träffa andra familjer i liknande situation genom samtalsgrupper för patienter, anhöriga och syskon. Det senare är något som alla i gruppen av förklarliga skäl höll med om, eftersom syftet med PIOs familjeläger är just detta. Andra behov som finns för familjer är t.ex. barnvakter, stödfamiljer, någon att tala med i föräldrarollen, uppföljning efter utskrivning och även ekonomiskt stöd.

Av de i studien tillfrågade föräldrarna upplevde merparten av föräldrarna att deras kunskap om sjukdomen är tillräcklig och att drygt hälften genomgår en livslång känslomässig bearbetning som en process.

Som en konsekvens av sjukdomen diskuterade vi vidare om vilka uppoffringar man får göra, vilka kamper

man får kämpa och vilken stress man kan känna.

Uppoffring

Uppoffringar till följd av sjukdomen kan vara mindre umgängeskrets då t.ex. vännerna låter bli att bjuda in familjerna, "de kommer ju ändå inte". Man kanske väljer ett mindre krävande arbete eller avstår från att arbeta för att klara av vardagen. Det är heller inte ovanligt att man väljer att inte ha fler barn eftersom risken för fler sjuka barn är för stor eller att man helt enkelt inte orkar. Det är även vanligt att den sexuella samlivnaden med sin partner blir mer begränsad.

Kamp

Exempel på inre kamp kan vara att anpassa sig till den situationen man befinner sig i. Även föräldrarollen kan för många upplevas som svår och motsägelsefull, då man ena stunden kämpar med sitt barns sjukdom och nästa stund ska vara förälder och uppfostra barnet med gränsdragning och annat.

Yttre kamper kan vara problem med kontakter med myndigheter eller begränsad ekonomi till följd av sjukdomen. Det är heller inte ovanligt med problem inom familjen, tyvärr ofta med skilsmässa till följd.

Stress

Vad det gäller stress visar studien att föräldrarna ofta känner tidsbrist

för allt praktiskt som ska hinnas med samtidigt som man ska sköta det medicinska och dessutom ska man hantera det sociala livet. Inre stress såsom oro, ångest och sorg kan bero på ett stort vårdansvar, ovisshet om att förstå barnets värld, oro över om man är en tillräckligt bra förälder och oro för barnets hälsa, framtid och eventuell känsla av utanförskap.

Studien visade att sjukdomen till trots upplever föräldrarna att barnen ofta har måttliga till lite svårigheter i vardagslivet, och skolgången fungerar ofta relativt bra. Dessutom har barnens kamratkontakt påverkats endast i liten utsträckning. Under

diskussionen rörande skolgång upplevdes det som om barn med primär immunbrist har mer problem med skolgång och kamratskap än vad studien visar eftersom man ofta har långa perioder med sjukdomsfrånvaro.

Papporna reflekterade

Vi avslutade med att fylla i ett formulär där vi fick reflektera över vad vi tyckte var svårast som förälder till ett sjukt barn samt vad som har varit positivt. Här nämns några frågor som papporna listade som svårast:

- Hinna med i vardagen
- Hantera olika frågeställningar som dyker upp

- En livslång ovisshet kring barnets sjukdom
- Gehör och hjälp från samhället och anhöriga
- Acceptans i omgivningen kring barnets svårigheter
- Att hinna se friska syskon
- Diskussion kring skola och problem

Det som har varit positivt var främst att man har fått många nya kontakter, en annan livsinställning, en ny syn på barn med handikapp samt att man blivit skickligare på att ta vara på de bra och positiva tillfällena i livet och i vardagen, tyckte papporna. •



Immunförsvarets olika delar

Text Lotta Billquist

Lördagseftermiddagen spenderade vi föräldrar uppdelade i "mamma-/pappagruper".

Föreläsare var Jacek Winiarski, professor i barnhematologi och immunologi, och ämnet för dagen var immunförsvarets olika delar samt hur samspelet i immunsystemet fungerar och hur det ter sig när det inte riktigt vill fungera.

Ämnet är intressant men väldigt komplicerat, även för oss som verkligen vill lära oss och suga åt oss av all denna kunskap.

Professor Winiarski inledde med att berätta ingående om vårt immunsystems olika komponenter och de yttre faktorer som påverkar vårt mående. Immunsystemet delas in i två delar; det ospecifika (nativa) som ej kan förändras, och det specifika (adaptiva) som hela tiden utvecklas.

Det ospecifika immunförsvaret är medfött och består av en yttre och en inre del.

Den yttre delen består av kroppens egna barriärer i form av bl.a. slemhinnor, magsyra och hud. Dessa ska normalt sett fungera som ett oge-

nomträngligt hinder för smittämnen och är det första oinbjudna gäster möts av.

Även kroppens cirkulation och motorik spelar roll, likaså inre muskelrörelser i tarm och urinledare - peristaltik.

I den inre delen av försvaret hittar vi en lång rad olika celltyper, vilka alla har olika uppgifter för att få det stora maskineriet som kallas immunförsvaret att fungera.

Det specifika immunförsvaret utvecklas genom att lära sig nya saker vid en infektion eller vid en vaccination. På så vis är immunförsvaret berett att agera snabbare nästa gång samma smittämne dyker upp. Här är det främst lymfocyter som sköter rulljansen och de delas in i två huvudgrupper, T-celler och B-celler. T-cellerna delas även in i två undergrupper, hjälparceller och mördarceller. Vad mördarcellerna har för huvuduppgift är inte så svårt att räkna ut, men visste ni att hjälparcellerna är ansvariga för styrningen och samordningen av immunförsvaret?

Tillsammans blir de två delarna av

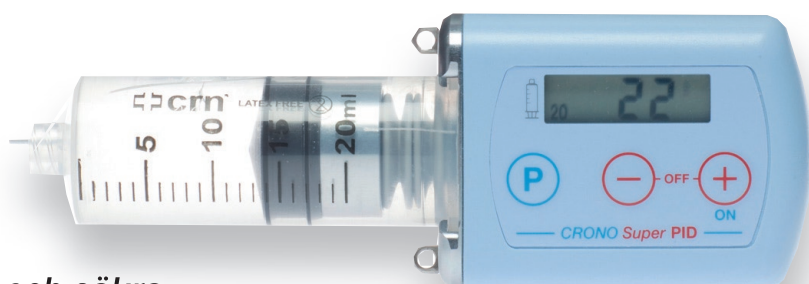
immunförsvaret ett välfungerande system. (Ja, om man inte har immunbrist, så klart.)

Jacek gjorde jämförelsen med ett fotbollslag: Laget måste träna tillsammans för att bli samspelade, orka springa hela passet och för att göra mål. Precis så fungerar vårt immunförsvaret. En del medfödd talang, en portion samarbete och en stor del inläring.

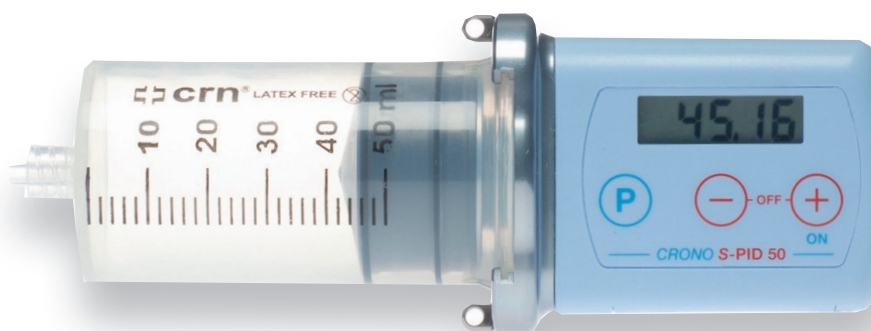
Arbetet med att identifiera nya sjukdomar inom immunbristspektrat fortgår dagligen, och i slutet av föreläsningen snuddade vi vid ett annat intressant ämne som är på väg fram - screening av immunbrist redan vid PKU-testet för att hitta de svårare immunbristdefekterna i god tid. Detta blir spännande att följa framöver!

Vi tackar Jacek för en utmärkt föreläsning, på samma gång gör jag avbön för att ha författat en light-variant av densamma. Det är bara att inse att just min framtid i alla fall inte ligger inom immunologin... •

CRONO Super PID-pumparna kommer med nya funktioner december 2012!



- Batteridrivna, små, snabba och säkra individanpassade pumpar som reglerar flödes hastighet och infusionstid.
- Larm för bl a batteri byte, ocklusion och färdig infusion.
- 4 års garanti.



NYA Exklusiva funktioner:

- Större och tydligare display.
- Pausfunktion som tillåter byte av batteri under pågående infusion – utan att inställningarna förändras!

mm mm...



Fråga doktorn!

Något du undrar över kring din sjukdom?

Skicka din fråga till PIObladet.
Märk mejlet/kuvertet "Fråga doktorn!"

Jag är en 24-årig kille som älskar att träna och röra på mig. Problemet är att jag sällan kan göra det. Ända sedan jag fyllde 16 år har jag haft extremt svårt att träna normalt. Det har handlat om återkommande förkylningar minst en gång i månaden. Sällan något jag behövt antibiotika för men ändå så pass kraftiga att jag varit tvungen att avstå all form av träning. Jag känner mig jämt och ständigt trött och det känns svårt att andas normalt när jag står upp. Jag har typ alltid en puls på 80+ när jag står stilla och det går i princip inte att få ned den överhuvudtaget. Jag äter vad jag själv tycker är väldigt nyttigt: mycket grönsaker, frukt, ekologiskt kött/fisk/ägg och lite bröd då och då. Jag

Svar:

När man har upprepade luftvägsinfektioner kan det vara indicerat att undersöka immunförsvaret närmare. I första hand brukar man undersöka antikropps nivåerna i blodet (IgA, IgG, IgM samt IgG-subklasser). Detta är prover som kan ordinerar av t ex en husläkare. Det kan också vara bra att vid varje infektion försöka ta en odling från nässekretet (s k NPH-odling) alternativt från upphostning (s k sputumodling). Jag tycker även att det är viktigt att en allmänläkarspecialist noggrant går igenom dina symtom då du både känner dig trött men också har svårt att andas, man måste bli bedöma om du kan behöva astmamediciner.

Du nämner att du har en vilopuls på 80, vilket är normalt, men känner du att du har hjärtrusningar så är detta

har provat vitamintillskott och allt möjligt som kan tänkas stärka immunförsvaret men utan effekt.

Jag känner mig aldrig helt frisk och mina föräldrar och bekanta har börjat tro att det "sitter i huvudet". Men jag tycker det låter helt otroligt då jag som person är positiv och även kommer ihåg känslan från att vara helt frisk. Jag är inte den som gnäller i onödan heller.

Men nu känner jag att jag har nått vägs ände. Jag har varit på många läkarundersökningar tidigare där de aldrig hittat något. Jag har ingen allergi och har alltid haft "bra värden". Men ändå känns det kasst i kroppen.

Vad skulle ni ge mig för råd?

något som också ska bedömas på vårdcentral med t ex EKG-undersökning.

Hittar man inte något "fel" på dig så menar jag att du trots allt måste fundera på Din livssituation. Kan man själv som patient se att symtomen förvärras vid för lite sömn eller stress?

Jag hoppas att mina råd kan ge dig vägledning om hur du kan gå vidare!

*Anna-Carin Norlin, Specialistläkare
Klinisk Immunologi och Transfusionsmedicin
Karolinska Universitetssjukhuset*

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

neria™ multi

– nytt och användarvänligt infusionsset!

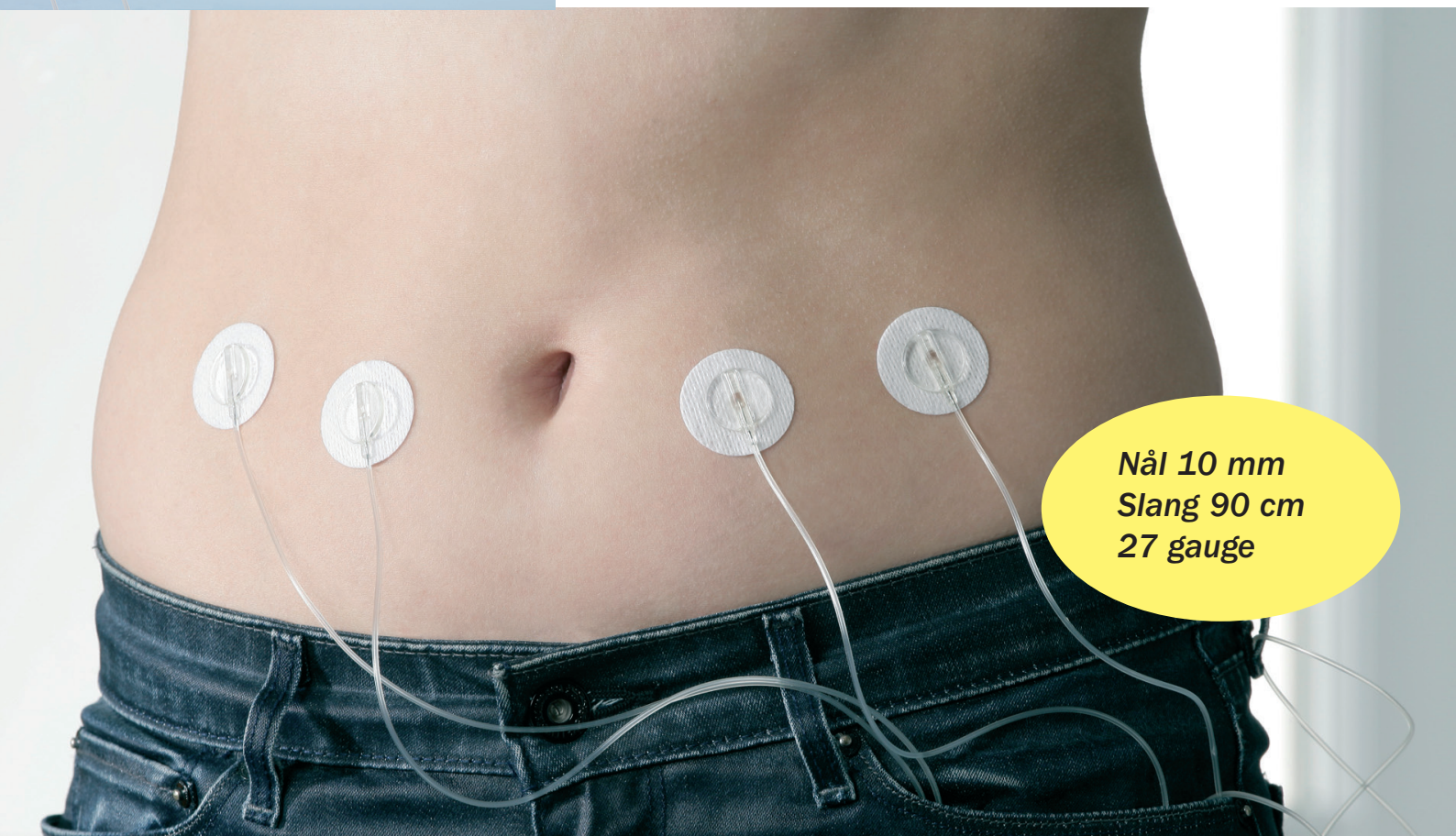


Multiinfusionssetet för dig som behöver större volym gammaglobulin.

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





CSL Behring

– en av världens ledande tillverkare av plasmaproteiner

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**