

PIObladet

Nytt från Primär immunbrist organisationen Nr I 2014



TEMA
Primär immunbrist i världen

Innehåll

- I Hänt se'n sist
- PRIMÄR IMMUNBRIST I VÄRLDEN**
- 2 Borta bra men hemma bäst
- 3 Vård & stöd varierar i Polen
- 5 Mediciner finns för "godkända" i Island
- 5 Tufft för Jari i Finland före diagnos
- 6 CVID - erfarenheter från Norden
- 8 Internationella patient organisationen för primär immunbrist - IPOPI
- 9 Ana har svårt att få förståelse
- 10 Jag kan inte bo i Sverige
- 11 Jose ger gott betyg till vården
- 12 Ny kongress om primär immunbrist
- 14 Neutropenier
- 16 Sommarskola i Barcelona
- 17 Att få ett kroniskt svårt sjukt barn
- 18 Till minne av...
- LÄNSAVDELNINGARNA INFORMERAR**
- 19 PIO Jönköping -
Demonstration, information & vaccination
Aktivitetstips
- 20 HAE-gruppen -
Lyckat HAE-möte / HAE Scandinavia
Inspirationsdagar / ABF
- 21 PIO Västernorrland - Jämtland -
Primära & sekundära immunbrister



sid 2 - 13



sid 12

Redaktionellt

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

Utgivningsplan

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

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

Omslagsbild Carla Morgado och Magda Lourenço, anställda på IPOPIs kontor i Portugal.
Foto: Maria Michelfelder

ISSN 1103-6249

Redaktör

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

Annonsering

Se pris och mått: www.pio.nu/piobladet/annonsera
E-post: ann-sofie.isaksson@pio.nu

PIObladets samrådsgrupp

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

Gästmedarbetare 2014

Veronica Wingstedt de Flon, verksamhetschef,
Nationella funktionen sällsynta diagnoser, NFSD

Tryck

GTC Print AB, Luleå

Hänt se'n sist...

Välkomna till årets första nummer av PIObladet, som denna gång är extra tjockt till förmån för alla intressanta inslag med temat primär immunbrist i världen. Ni får läsa intervjuer om hur det är att ha och att leva med primär immunbrist i olika delar av världen. Två medlemmar i PIO delar med sig av sina erfarenheter av utlandsvistelser och har skrivit om sina tankar om att vara sjuk i Sverige jämfört med i ett annat land.

Jag och min familj har bott utomlands i många år, i flera länder. Vår dotter föddes i Österrike och kort därefter flyttade vi till Schweiz. Där fick vi reda på att hon hade en primär immunbristsjukdom. För oss har sjukvården utomlands fungerat bra och vi har blivit mycket väl bemötta och respekterade. I Brasilien gjorde sjukvårdspersonalen allt för att det skulle fungera så bra som möjligt för oss. Det som kan vara svårt med sjukvården utomlands är språket och kulturen. I Sverige förstår vi hur allting fungerar och det är lättare att förklara för läkare och sjukvårdspersonal på sitt eget språk.

Maria Michelfelder har skrivit en artikel om sitt första år i styrelsen i IPOPI, den internationella patientorganisationen för primär immunbrist. Hon har också deltagit på en sommarkurs i Barcelona som anordnades av EURORDIS, Europeisk organisation för sällsynta diagnoser.

I november arrangerade IPOPI för första gången IPIC - en internationell kongress om primär immunbrist. Läkare, sköterskor och patienter från mer än 50 länder var närvarande. Anneli Larsson och Maria Michelfelder deltog som representanter från PIO. Fokus på kongressen var vård, behandling och diagnos.

I oktober tog styrelsen beslut om utdelning av PIO:s forskningsstöd 2013. Två mottagare, Omar Al-Khairy och Per Wekell, fick vardera trettio tusen kronor. Doktorand Omar Al-Khairy, vid Karolinska institutet i Huddinge, arbetar med att identifiera nya immunbristgener med hjälp av exomsekvensiering och överläkare och doktorand Per Wekell, vid Barn- och ungdomsmottagningen, Uddevalla sjukhus, arbetar med forskning om autoinflammatoriska sjukdomar. Ni kommer att kunna läsa mer om deras forskning i ett senare nummer av PIObladet.

En helg i slutet av november hölls NMPI - Nordiskt Möte för Primär Immunbrist på Broby Gård utanför Stockholm. I mötet deltog representanter från Danmark, Finland, Island och Sverige. Under mötesdagarna diskuterades nyheter och aktuella frågor i de olika organisationerna. En av frågorna var det samnordiska mötet som ska hållas i Reykjavik den 23-25 maj och som kommer att bjuda på ett mycket intressant program med föreläsningar, workshop och sightseeing.

Just nu pågår planering inför årsmötet som blir i Umeå den 30 mars. Utöver årsmötet får vi lyssna på föreläsningar av Ann Gardulf, docent vid institutionen för laboratoriemedicin på Karolinska Institutet och Rolf Gustafson, medicinsk direktör vid Baxter Medical, samt överläkare på Immunbristenheten Huddinge Universitetssjukhus. Temat är primär immunbrist: orsaker, komplikationer, behandling, senaste nytt och framtidsvisioner. Två PIO-medlemmar kommer också att dela med sig av sina erfarenheter av att leva med primär immunbrist.

PIO har beviljats statsbidrag för 2014 av synnerliga skäl. Det betyder att PIO får statsbidrag trots att det inte finns IO stycken länsavdelningar. Länsavdelningarna fyller en mycket viktig funktion när det gäller medlemsstöd och påverkansfrågor. Stötta din avdelning genom att delta vid möten och fundera över hur du kan hjälpa till. Det är viktigt att befintliga länsavdelningar finns kvar och nya välkomnas.

Vi tar tacksamt emot medlemsberättelser till PIObladet. Dela gärna med er av era berättelser och erfarenheter ur livet med primär immunbrist.

Jag önskar er en trevlig läsning!
Varma hälsningar

Maria Monfors
Ordförande



Borta bra men hemma bäst

Text Carin Norling Foto Sofie Bengtling & Jose A.



Uppfylld en dröm

När jag blev pensionär ville jag göra det som jag länge drömt om, att flytta till ett varmare klimat. Det kalla, fuktiga och blåsiga göteborgsvädret var en bidragande orsak. Alla infektioner som avlöste varandra var jag ganska trött på. Alltså gällde det att leta reda på en lämplig plats att flytta till. Jag betade av nästan hela södra Europa och fann staden Nerja på Costa del Sol i södra Spanien. Eftersom Spanien är med i EU och lovat följa EU:s regler även när det gäller sjukvård, gjorde jag slag i saken och köpte ett hus med en underbar utsikt över Medelhavet, 25 minuters promenad till stranden och med bergskedjan Sierra Nevada bakom huset.

Mötte motstånd

Solen och värmen gjorde gott. Infektionerna blev färre och jag trivdes. Jag hade med mig min "gammapump" och gammaglobulin så att jag skulle klara mig tills jag ordnat läkarkontak-

ter där. Det visade sig vara svårt. Man hade inte en aning om immunbrist och hur det fungerar. Jag skaffade information från Sverige och Bryssel som jag gav till dem. De ville inte ens ta emot det. När mitt gammaglobulin var slut kom infektionerna tillbaka och jag sökte hjälp. Det fick jag inte. De bara tittade på mig och kallade mig hypokondriker. Vid den tiden kunde man fortfarande köpa antibiotika receptfritt på apoteken, så jag konsulterade mina svenska läkare och fick hjälp med sort och dosering.

En bra period

Så småningom hittade jag en hematolog som insåg att jag behövde behandlingen. Hon kunde ge mig gammaglobulin, men endast intravenöst på sjukhuset. "Gammaglobulin går inte utanför sjukhusets väggar enligt spanska sjukvårdsregler", sa hon. Alltså fick jag läggas in på länssjukhuset en gång per månad. Hon gjorde inga tester men följde min svenska ordina-

tion. Därefter kollade hon värdena en gång om året. Då började en ganska bra period med färre infektioner.

Max sex dagars dos gällde

Tyvärr får man infektioner även i Spanien och behöver antibiotika. När det drabbade mig fanns det nya regler. Antibiotika var receptbelagt, egentligen väldigt bra, men förskrivningen var stenhård. Max sex dagars dos var det som gällde. För mig blev det katastrof. Jag blev bara sämre, men man tog ingen notis om det. Några prover, odlingar t ex, tog de aldrig. De bara tittade på mig från andra sidan skrivbordet och sa att infektionerna går över och skrev kanske ut paracetamol, hostmedicin eller näsdroppar.

De flesta talar bara spanska

Eftersom jag var skriven i Spanien var jag hänvisad till det allmänna sjukvårdssystemet. Det är mycket stor skillnad på det och den privata vården. Där är intresset för patien-

terna större, kunskapen bättre och där kan också flera läkare tala engelska, men den är dyr. I offentligvården talar de flesta bara spanska och behöver man tolk får man ordna det själv. Ofta finns det dock volontärer på sjukhus och vårdcentraler som gratis kan hjälpa till med tolkningen.

Stora salar med män och kvinnor

Läkarbesök och medicin i offentligvården var tidigare gratis för pensionärer. Från och med förra året måste man betala 10 % av medicinkostnaden. Att vara inlagd på offentligt sjukhus kostar ingenting, men man ligger ofta i stora salar med män och kvinnor blandat. Patientens anhöriga sköter ofta omvårdnaden. Ibland är "halva släkten" där och då kan det bli stökigt. Hygienen är heller inte vad vi är vana vid.



"För mig blev Spanien-tiden inte vad jag hoppats på"

Inte vad jag hoppats på

För mig blev Spanien-tiden inte vad jag hoppats på. Nya regler från svenska försäkringskassan gjorde det möjligt att få vård i Sverige på samma villkor som om man bodde i Sverige. Jag kontaktade PIO (tidningen var mitt stöd i Spanien) och fick hjälp med läkarkontakter. Jag bestämde mig också för att flytta till-

baka. Återkomsten blev häftig med akutvård och en massa undersökningar och provtagningar som inte gjorts på 10 år. Nu har jag äntligen fått adekvat vård och mår bra igen.

Bra i Sverige

Folk här klagar på sjukvården. Jag kan inte förstå varför. Jag har bara mött vänlig, trevlig, omtänk-

sam och kunnig personal. Alla har verkligen gjort sitt yttersta för att jag skall må bra. Jämfört med Spanien lever vi på en annan planet.

Naturligtvis kommer jag att sakna solen och värmen i södern, men några veckors besök där under vinterhalvåret får räcka. •

Vård & stöd varierar i Polen

Text Ann-Sofie Isaksson Nordmark

PIO intervjuade några personer från olika länder för att ta reda på om vård och stöd skiljer sig åt och hur det kan visa sig. Adrian i Polen berättar:

- Jag får min behandling på ett av de bästa sjukhusen i Polen, Universitets-sjukhuset i Kraków. Så jag är helt nöjd med nivån på den medicinska vården, berättar Adrian.

Bättre tillgång för barnen

Barnen med primär immunbrist i Polen har tillgång till både intravenös- och subkutanbehandling, förklarar Adrian och hembehandling är möjligt. Men för vuxna är det inte lika tillgängligt - de har endast garanterad tillgång till IVIG-behandling. I vissa områden i Polen är subkutanbehand-

ling möjlig, men det finns svårigheter att implementera hembehandling. I Kraków, Warszawa och Bydgoszcz är vuxensjukvården på samma nivå som barnsjukvården. Adrian som bor i Övre Schlesien har sitt närmaste sjukhus som behandlar primär immunbrist i Katowice, men han måste åka till Kraków för att få tillgång till hembehandling.

Staten finansierar

Immunglobulinbehandlingen finansieras helt av staten, med undantag för injektionsmaterial för dem som får hembehandling.

Adrian upplever svårigheter med arbete pga. sin primär immunbrist sjukdom.

- Jag kan inte arbeta i nära kontakt med människor, t.ex. som butiksbiträde, och pga. flera följsjukdomar till min PID kan jag inte arbeta med något fysiskt krävande arbete. Adrian tycker att det skulle vara bra med flexibla arbetstider.

Stöd är ingen garanti

Han får ett socialt stöd från staten. En pension för personer som inte kan arbeta på ca 150 EUR/månad (ca 1 300 svenska kr) och en pension för funktionshindrade på ca 35 EUR/månad (ca 300 svenska kr).

- Man garanteras inte detta stöd vid primär immunbrist, men det är möjligt att få det, speciellt när man är student, berättar Adrian. •

Visste du att subkutan gammaglobulin-behandling kan vara lättare?

Ditt välbefinnande

Din hud bestämmer din optimala flödes hastighet. Freedom60® fungerar med dynamisk jämvikt.

Din Frihet

Du har full rörelsefrihet och mer tid över till att göra annat. Freedom60® är lätt och bärbar, behöver inget batteri eller elström.

Din kropp

Varje infusion är behaglig för dig. Kanylerna garanterar en behaglig behandling varje gång. Greppvänlighet, formade för en lätt placering, snabb läkning och högt flöde. HighFlo™ kanylerna är stickskyddade.

FREEDOM60®
Syringe Infusion System



nya innovationer till vården

Vill du veta mer?

Kontakta din vårdgivare
eller fråga oss!

Steripolar

Tel. 018 430 0980, fax 018 430 0989
info@steripolar.se www.steripolar.se

Mediciner finns för "godkända" i Island

Text Ann-Sofie I Nordmark
Illustration flickr.com



Súsanna i Island får subkutan immunglobulinbehandling i hemmet. Vilket hon är nöjd med. Bemötandet inom sjukvården är "ok", de gånger hon möter någon av de få som vet någonting om primär immunbrist. Och mediciner finns tillgängligt för dem som står på behandling, berättar Súsanna. Men det är svårt för nya patienter att få tillgång till dem.

– Det tar lång tid att få ett godkännande.

Kostnaderna för medicinerna subventioneras.

– Förut betalade jag 5 % av kostnaderna för tillbehör, nålar, sprutor, etc. I maj ökade det till 7 %.

Súsanna upplever inga som helst hinder i arbetslivet och får inte heller något stöd från samhället till följd av hennes primär immunbristsjukdom. Men hon berättar att om en person inte kan arbeta kan han ansöka om pension från staten. Summan baseras bland annat på familjens storlek. En person får ungefär 200 000 isländska kr (ca 11 600 svenska kr) vilket inte är tillräckligt att leva på, menar Súsanna.

– Många personer med primär immunbrist i Island kan inte arbeta och lever på denna pension. •

Tufft för Jari i Finland före diagnos

Fick ge upp sitt företag

För Jari i Finland tog det ungefär 30 år innan han fick sin primär immunbristdiagnos CVID. De sista sju åren före diagnosen upplevde han som hemska. Han blev tvungen att ge upp sitt företag, en datorbutik och familjen fick svåra ekonomiska problem. Men efter diagnosen och behandlingen har det blivit lite bättre med både hälsa och pengar, tycker Jari, som nu planerar att starta ett nytt företag med sina syskon.

– Men det bästa är att mina lungor inte har skadats så mycket trots den långa väntetiden - förmodligen pga. mitt hälsosamma leverne. Ändå har det funnits svårigheter. Jag får fortfarande många förkylningar och behöver fem till sex antibiotikakurer, årligen. Den här våren har de ökat behandlingsdosen för att se om det fungerar bättre.

Blodpropp i lungan

En besvikelse var dock att han fick lungemboli (blodpropp i lungan) för två år sedan, vilken han tror beror på medicineringen, men någon orsak har inte fastställts. Nu måste Jari ta Marevan, en medicin som används för att förebygga och behandla blodproppar, resten av livet.

Svårt att få ekonomiskt stöd

Något ekonomiskt stöd från samhället pga. sin primär immunbristdiagnos

får inte Jari. Enda möjligheten är sjukpension vilket han upplever är ganska svårt att få.

Träffar doktorn en gång per år

Jari är glad att han äntligen har fått immunglobulinbehandling och en läkare som tar hand om hans primär immunbristsjukdom. Men han träffar bara doktorn en gång per år. Han har en antibiotikakur tillgänglig om han skulle bli förkyld och få en infektion. Men om han behöver en ny kur därefter måste han gå till en vanlig mottagning och träffa en allmänläkare.

– Ofta har jag inte träffat doktorn förut och måste förklara för honom eller henne varför jag behöver en längre behandling osv. Ibland är det svårt och jag måste kräva mina rättigheter som patient.

Vården inte lika för alla

Vården och behandlingen är inte lika för alla i Finland. Den varierar mycket. Naturligtvis är det olikheter mellan större och mindre städer med tanke på sjukvårdsresurser, förklarar Jari.

– Vi kan till exempel se att nästan hälften av alla personer med diagnosen CVID finns i Helsingfors-området. Antalet invånare i Helsingfors är 1/5 av Finlands befolkning. Det måste alltså finnas ett stort antal odagnostiserade personer i övriga delar av landet.

Doktorernas intresse avgörande

Han förklarar också att de bäst informerade och utbildade doktorerna finns i de större städerna som Helsingfors, Tammerfors, Åbo och Uleåborg och att doktorernas eget intresse av sjukdomen och av att ta reda på ny information är avgörande.

– Om doktorn bara har en eller två patienter med primär immunbrist i hans/hennes område och han bara ser patienterna en gång per år, kanske det inte känns så angeläget att fördjupa kunskaperna.

Bemötande & kontakttid

Jari tycker att bemötandet inom sjukvården är bra men att personalen inte har tillräckligt med tid för att verkligen koncentrera sig på honom.

Olika avgifter för medicin

För Jari har det varit lätt att få tillgång till medicin. Efter diagnos fick han först intravenös behandling på sjukhuset. Ett par veckor senare började han med subkutan hembehandling. FPA, Folkpensionsanstalten i Finland, betalar hela Jaris immunglobulinbehandling.

– Jag vet att för vissa personer har det varit svårare, då FPA med sina egna doktorer inte har beviljat 100 % avgiftsfri immunglobulinbehandling. •

CVID - Erfarenheter från Norden

Text Anneli Larsson Foto Malene Thyssen



Sjukdomen finns i olika varianter - viktigt att ta reda på vilken för att förebygga problem

Virus, autoimmunitet och inflammatoriska komplikationer hos personer med CVID belystes när erfarenheter från fyra nordiska länder presenterades vid SLIPs möte i Båstad hösten 2013.

Luftvägsinfektioner

Leena Kainulainen, läkare vid Åbo universitetscentralsjukhus i Finland, berättade om en studie som genomfördes 2010 för att kartlägga frekvensen av virusinfektioner i luftvägarna hos personer med CVID. Före diagnos hade 90 % av alla med CVID haft upprepade infektioner med kapslade bakterier. I studien ville man nu se antalet infektioner efter diagnosen CVID ställts och behandling satts in.

Under ett år följdes 12 patienter varav 10 hade CVID och två XLA samt en frisk kontrollgrupp. Patienterna med primär immunbristsjukdom stod på behandling med immunglobulin under studien. Det visade sig att personerna med primär immunbrist drabbades i snitt av fem stycken in-

fektioner under ett år. Vanligast var infektioner orsakade av rhinovirus. Även hos kontrollgruppen var rhinovirus den vanligaste orsaken till infektion. En mycket stor skillnad mellan grupperna sågs dock när det gäller frekvens och längd på infektionerna. Rhinovirusinfektionen i kontrollgruppen varade i snitt i 10 dagar. Hos personer med primär immunbrist varade rhinovirusinfektionerna i snitt i två månader. Och i genomsnitt drabbades personer med primär immunbrist av fem luftvägsinfektioner under året medan personerna i kontrollgruppen drabbades av 1-2 infektioner under motsvarande period. Fyra stycken luftvägsinfektioner som krävde antibiotika drabbade personerna med primär immunbrist under året.

Leena Kainulainen menar att upprepade luftvägsinfektioner orsakade av virus och bakterier leder till kronisk inflammation, vilket kan ge förändringar i lungorna som ger försämrad lungfunktion.

Behandlingen av personer med CVID måste alltid vara individuellt anpassad. Immunglobulin ges i doser om 400-600 mg per kg kroppsvikt och månad. Förebyggande behandling (profylaktisk behandling) med antibiotika bör övervägas. Man bör även överväga behandling med azitromycin (ett antibiotikum som har en inflammationsdämpande effekt), antiinflammatoriska preparat och anti-rhinovirala medel. Det är viktigt att minska antalet luftvägsinfektioner hos patienter med CVID och XLA eftersom livskvaliteten försämras märkbart vid frekventa luftvägsinfektioner, underströk dr Kainulainen.

Vid immunglobulinbehandling rekommenderas ett serum-IgG-värde på 5-6 gram per liter som målnivå enligt många riktlinjer, sa Leena Kainulainen. Hon provar nu att höja målnivån till ett serum-IgG på 9-10 gram per liter hos de patienter med CVID och XLA som drabbas av upprepade luftvägsinfektioner för att undersöka om antalet luftvägsinfektioner, såväl

bakteriella som virusorsakade, blir färre. (När jag efter föreläsningen hade kontakt med Leena Kainulainen berättade hon att man i studier i USA sett att förekomsten av lunginflammationer har minskat betydligt när gammaldosen har höjts. Jag bad även professor Anders Fasth och överläkare Vanda Friman om deras synpunkter gällande målnivån av serum-IgG vid immunglobulinbehandling och fick då olika svar, se faktaruta nedan, förf. anmärkning)

CVID - en sjukdom i olika former?

Från Norge föreläste Hans Christian Erichsen, läkare vid Rikshospitalet i Oslo. Hans Christian Erichsen berättade att personer med CVID som saknar minnes-B-celler oftare har autoimmuna sjukdomar. Han reflekterade över hur olika prognosen är för personer med CVID beroende på fenotyp. Med fenotyp menas hur sjukdomen yttrar sig hos en person. Genotyp avser själva avvikelserna i genen/generna som leder till sjukdomen. Sjukdomen kan sedan yttra sig på olika vis hos olika personer beroende på fenotyp. Personer med en viss fenotyp av CVID har högre risk att drabbas av cancer och har även en ökad risk att drabbas av autoimmuna sjukdomar, vilket gör att de därmed har en avsevärd högre dödlighet, berättade dr Erichsen.

Hans Christian Erichsen bjöd in åhörarna till diskussion om man kanske borde ha olika behandlingsriktlinjer för olika fenotyper av CVID. En fråga som då ställdes var om man

kanske till och med skulle stamcellstransplantera vid vissa former av CVID. Det är i så fall viktigt att behandla och trycka ner en pågående inflammation för att öka chanserna till en lyckad transplantation. Dr Erichsen konstaterade att vi nog inte är där riktigt ännu och att stamcellstransplantation som ett behandlingsalternativ vid CVID nog dröjer. (Det finns dock ett antal personer med CVID som är transplanterade, förf. anmärkning) Han poängterade att han ser det som mycket viktigt att prover börjar tas på alla personer som har diagnosen CVID för att fastställa fenotyp. Det är nödvändigt för att kunna förebygga de olika problem som personerna drabbas av.

CVID och granulomatös inflammation (Carstens version)

Carsten Schade-Larsen, läkare vid Universitetssjukhuset i Århus i Danmark, föreläste om granulomatös inflammation vid CVID. Carsten påpekade att cirka 10 % av alla patienter med CVID har en granulomatös inflammation, som kan drabba alla organ. Sjukdomen fastställs genom att man undersöker ett vävnadsprov. Carsten menar att det kan vara svårt att vid analys av vävnadsprov se om patienten har sarkoidos eller en granulomatös reaktion som den som ses vid CVID och vissa andra primära immundefekter, t.ex kronisk granulomatös sjukdom. Därför blir några patienter initialt feldiagnostiserade. Man tror felaktigt att de har sarkoidos istället för CVID. Detta måste man ha i åtanke. Kanske borde man

undersöka alla med sarkoidos för att se om de även har CVID, spekulerade dr Schade-Larsen.

CVID-patienter med nodulär regenerativ hyperplasi kan utveckla ett förhöjt tryck i portvenen (portalhypertension) och det i sin tur ger en förstörd mjälte (splenomegali). Sjukdomstillstånd med förstörd mjälte (hypersplenism) kan orsaka brist på alla slags blodceller (pancytopeni). Pancytopeni och splenomegali hos CVID-patienter kan vara autoimmunt betingat, men nodulär regenerativ hyperplasi (leversjukdom) bör övervägas. Dessa patienter har ofta förhöjda alkaliska fosfataser (ett enzym som finns i framförallt i lever och skelett).

Mag-tarmproblem

Vanda Friman, överläkare vid Infektionskliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, föreläste om mag-tarmproblem vid CVID. Flera studier har visat att ca 15-20 % av alla patienter med CVID har kroniska mag-tarmsjukdomar som t.ex magkatarr, olika typer av inflammatorisk tarmsjukdom och kronisk diarré, ofta av oklar orsak.

Ibland ser man förändringar i tunnarmen som man brukar se vid celiaki (glutenintolerans), men en del av dessa patienter blir inte bättre på glutenfri kost, däremot har kortisonbehandling visat sig ha god effekt.

På Sahlgrenska Universitetssjukhuset har läkare på Immunbristmottagningen ett samarbete med tarmspecialister där man eftersträvar att en och samma läkare bedömer personer med CVID med mag-tarmproblem. Detta är önskvärt även för andra specialiteter.

Avslutningsvis konstaterades att det finns många inom gruppen patienter med CVID som är väldigt sjuka och att det är viktigt med kunskap för att uppnå bästa möjliga behandling för de som har svår sjukdom. •

I PIObladet nr 3-4, 2012, finns referat om CVID från det internationella ESID-mötet i Florens där man kan läsa mer om autoimmunitet, lungproblem och behandling. Artikeln finns även på www.pio.nu under "Om primär immunbrist" och "Sjukdomar".

Fakta Serum-IgG - målvärde vid immunglobulinbehandling

Om man avlägsnar koagulationsproteiner och blodplättar från blodplasma får man serum. I serum finns i grova drag vatten och lösliga proteiner, exempelvis immunglobuliner. Immunglobulin G (IgG) är en av fem immunglobuliner. När man pratar om serum-IgG menar man den relativa mängden IgG i blodet mätt i gram/liter blod, oavsett hur mängden av de olika subklasserna (IgG1-IgG4) fördelar sig. En metaanalys som genomfördes i USA 2010 av Jordan Orange och medarbetare visar att risken att drabbas av lunginflammation minskar med högre nivåer av serum-IgG. Ju högre nivåer av serum-IgG, desto färre infektioner. Den amerikanska metaanalysen visar att personer med hypogammaglobulinemi som ligger på en nivå av serum-IgG på 5 g/l har 5 gånger fler lunginflammationer än de som ligger på en nivå av serum-IgG på 10 g/l. Professor Anders Fasth menar därför att man vid immunglobulinbehandling bör sträva efter en nivå av serum-IgG på 10 g/l

eller högre. Detta då hypogammaglobulinemi hos barn och ungdomar innefattar så många fler sjukdomar än bara CVID och för dessa sjukdomar finns studier som visar på vikten av tillräckligt höga nivåer av serum-IgG. Övertäkare Vanda Friman anser att serum-IgG-nivån bör ligga på minst 6-7g/l och menar att om patienten inte är infektionsfri kan en serum-IgG-nivå upp till 11g/l behöva uppnås.

Serum-IgG mäts genom blodprov efter behandling med immunglobulin. I de svenska riktlinjerna för utredning, diagnostik och behandling av primär immunbrist finns inga riktvärden angivna för serum-IgG. I riktlinjerna står det endast att serum-IgG ska kontrolleras 6 månader och 12 månader efter start av immunglobulinbehandling och därefter en gång per år.

Metaanalysen finns att läsa på: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20675197>

Internationella patientorganisationen för primär immunbrist - IPOPI

Text Maria Michelfelder Foto IPOPI



IPOPIs styrelse i Dublin, f.v. Dragana Koruga, dr. Teresa Espanol (ordf. i IPOPIs medicinska rådgivande panel), Sven Fandrup, Marcia Boyle, Roberta Anido de Pena, Johan Prevot (generalsekreterare), Joy Rosario, Jose Drabwell, Christine Jeffrey, Maria Michelfelder och Martine Pergent.

Vid IPOPIs årsmöte i Florens 2012 ställde jag upp som kandidat för val till styrelsen, men blev inte invald. Kort efter mötet fick jag en förfrågan från IPOPIs styrelse om jag ville ansluta mig till dem som adjungerad medlem och tog chansen.

Styrelse från fyra kontinenter

Styrelsen samtalar vid telefonmöten varannan månad och träffas personligen två gånger per år. Det första styrelsemötet som jag var med på via telefon var den 6 december och det

har hunnit bli ett antal till sedan dess. Hela styrelsen träffades också två gånger under 2013, i mars i Dublin och i november i Lissabon.

De personer som f.n. sitter med i styrelsen är Dragana Koruga från Serbien, Joy Rosario från Sydafrika, Marcia Boyle från USA, Martine Pergent från Frankrike, Roberta Anido de Pena från Argentina och Sven Fandrup från Danmark. Dessutom är Christine Jeffrey från Australien med som adjungerad ledamot, precis

som jag. Ordförande för IPOPI är Jose Drabwell från Storbritannien. Till styrelsens hjälp finns också Johan Prevot som generalsekreterare för IPOPI med ett kansli med fem anställda, varav tre i Lissabon, där Johan också är stationerad, och två i London.

Strategisk plan

IPOPIs arbete styrs av en strategisk fyraårsplan och den nuvarande planen löper fram t.o.m. 2015. De fyra målen är optimal tillgång till diagnos

och vård, att utveckla och stödja de nationella medlemsorganisationerna, ökad synlighet och en effektiv organisation.

Inom det första målet, som handlar om diagnos och vård, arbetar IPOPI bl.a. med påverkansarbete inom EU och det arbetet har under senare tid haft mycket fokus på screening av nyfödda. För att stödja de nationella medlemsorganisationerna och hjälpa till att starta medlemsorganisationer i länder där det ännu inte finns några sådana nätverk, arrangerar IPOPI workshops om att sprida kunskap om primär immunbrist och om hur man utför påverkansarbete. IPOPI arbetar aktivt med de afrikanska och latinamerikanska läkarnas intresseorganisationer ASID och LASID, men försöker också hitta sätt att bli mer aktiva i Asien och Östeuropa. IPOPI växer ständigt och antalet medlemsländer ökar. Bara under den tiden som jag har varit med har Bosnien Hersegovina, Bulgarien och Peru tillkommit som adjungerade medlemmar och diskussioner förs med fler länder.

För att synliggöra primär immunbrist och patienternas situation har IPOPI tagit fram olika informationsmaterial. Just nu pågår arbetet med tre material angående vacciner och primär immunbrist, primär immunbrist och plasmaderiverade läkemedel samt primär immunbrist, autoimmunitet och inflammation. Allt informationsmaterial finns tillgängligt att läsa eller ladda ned från IPOPIs hemsida (www.ipopi.org) under menypunkten "Publications".

Möte i Dublin

I mars 2013 bjöd Plasma Protein Therapeutics Association, PPTA (en intresseorganisation för företag som arbetar med plasmaderiverade läkemedel), in till sin årliga internationella plasmaproteinkongress i Dublin, Irland. I samband med det fick IPOPI låna lokaler för att styrelsen skulle kunna träffas och två dagar innan kongressen började diskuterade vi aktuella frågor tillsammans. För mig som nyttillkommen ledamot i styrelsen var det mycket lärorikt att få den här tiden tillsammans med de

andra. Det är en intressant blandning av olika personer med olika bakgrund, erfarenheter och kunskaper och många visioner för att förbättra situationen för personer med primär immunbrist över hela världen.

Premiär för IPIC 2013

Den 7-8 november arrangerade IPOPI IPIC, International Primary Immunodeficiency Congress, en kongress med fokus på vård, behandling och diagnos. Premiären hölls i Lissabon, Portugal, och kongressen är planerad att arrangeras vartannat år på olika platser i världen, som ett komplement till de möten som arrangeras vartannat år tillsammans med läkarnas och sjuksköterskornas intresseföreningar. Intresset för kongressen är glädjande nog mycket stort både bland läkare, sjuksköterskor och patienter och antalet anmälda deltagare översteg de ursprungliga förhoppningarna. IPOPI hoppas mycket på den här kongressen. •

Ana har svårt att få förståelse

Text Ann-Sofie I Nordmark

– I Rumänien har vi två stora problem, bland flera andra, berättar Ana.

– Läkarna vet fortfarande väldigt lite om primär immunbrist så antal diagnostiserade patienter i Rumänien är få och vi har väldigt få specialister inom klinisk immunologi för vuxna. Många vuxna behandlas av barnläkare på grund av denna kompetensbrist.

Saknar förståelse

Vad gäller bemötandet inom sjukvården upplever Ana att vårdpersonalen tittar konstigt på dem.

– De förstår fortfarande inte vad för slags sjukdom vi har. Jag gav dem nyligen några broschyrer om primär immunbrist och hoppas att det ska leda till förbättring.

Arbetet krävde god fysik

Inom arbetslivet har Ana också stött på problem.

– Jag fick sluta arbeta eftersom jag

inte tål så mycket ansträngning. Jag blir snabbt trött och yr. På grund av sent ställd diagnos har jag en hel del komplikationer i lungor, fibros, bronkiektasi mm. Jag är utbildad operationssjuksköterska och mitt arbete kräver god fysik. Så för tillfället har jag pension.

Bättre men inte bra

Medicinkostnaderna täcks av försäkringar sedan år 2010, då primär immunbrist började ingå i ett program för sällsynta sjukdomar, berättar Ana. Men det finns fortfarande många diagnostiserade patienter som inte får tillräcklig mängd immunglobulin eller som får vänta länge på att få det.

– Före 2010 fick vi kämpa varje månad för vår behandling och även betala den själva. Hur som helst har vi inte möjlighet att välja mellan olika typer av immunglobulinpreparat. Vi får det som sjukhuset väljer att köpa, det billigaste. •

ÄR DU MELLAN 18 OCH 25 ÅR OCH VILL FÖLJA MED TILL PRAG?

I Prag arrangeras den 29 oktober - 1 november 2014 det **internationella mötet för primär immunbrist** där patienter, läkare och sjuksköterskor träffas. Tack vare en generös **gåva till minne av Håkan Larsson** har du som ung vuxen möjlighet att delta. Vill du följa med och träffa personer med primär immunbrist från hela världen och lyssna på intressanta föreläsningar? **Skicka ett brev till PIO** med en motivering till varför du gärna vill följa med. Du kan skicka ditt brev till PIO, Mellringevägen 120 B, 703 53 Örebro eller via e-post till info@pio.nu. Tänk på att alla föreläsningar hålls på engelska.

•

Jag kan inte bo i Sverige

Text PIO-medlem Foto Lancashire Evening Post



I ALPI, Att Leva Med Primär Immunbrist – en omfattande studie som har genomförts vid Karolinska Universitetssjukhuset, står det på sidan 67: *"På den öppna frågan vad som är jobbigast med att ha en immunbrist/ökad infektionsbenägenhet var det vanligaste svaret att det var att inte kunna träffa sina barnbarn i den utsträckning som man själv önskar."*

Blir inte lika ofta sjuk i England

Denna tragiska inskränkning känner jag väl igen. Jag har underbara syskonbarn som jag ser fram emot att umgås med när jag kommer hem till Sverige från England där jag bor. Tyvärr har upprepade infektioner i samband med att jag träffar dem tvingat mig till att begränsa vårt umgänge till sommarmånaderna. Dessa infektioner angrips jag underligt nog inte av

i samma utsträckning i England, trots att jag även där träffar småbarn.

Drabbas aldrig av kräksjukan

Det är märkligt att jag, i en stad med åtta miljoner människor som London, med fuktigt, kallt och dragigt klimat, aldrig har drabbats av kräksjukan, medan den skoningslöst anfaller mig varje gång jag besöker Sverige under vinterhalvåret.

Hur kommer det sig?

Jag bestämmer mig för att undersöka frågan närmare och intervjuar några vänner med småbarn som bor i Stockholm. "Barnen skickas tillbaka för tidigt till dagis efter sjukdom", säger den ena, och den andra säger att "hon inte tror att leksaker tvättas regelbundet och att hygien sköts ordentligt på familjens dagis".

Bristande hygienutbildning

I Socialstyrelsens *"Hygien i förskolan Resultat från ett nationellt tillsynsprojekt 2009"* kan man mycket riktigt finna vissa förklaringar till problemet, bl a: Endast 955 av 3564 besökta förskolor visar sig utbilda all personal i hygien och smittskydd. Hur ska dagisen då kunna sköta hygien? frågar jag mig, när de inte ens vet hur man gör? 1960 dagis har inte rutiner för blöjbyte och endast 1926 av förskolorna rengör sina leksaker. Detta är ganska chockerande. Jag vill inte ens tänka på vad det innebär att "inte ha rutiner för blöjbyte". Inte konstigt att inte bara jag som har immunbrist, men också en stor del av den svenska befolkningen, rutinemässigt slås ut av bakterier och virus med stora ekonomiska förluster för samhället som helhet.

Resultaten från Socialstyrelsens undersökning ter sig ännu märkligare när jag tar del av Miljöbalken 2 kap. 1 & 2 §§ där det står att det är lag i Sverige på att vissa hygieniska föreskrifter ska följas i förskolan. Bl a står det att *"Alla som driver en förskola är skyldiga att ha tillräcklig kunskap för att skydda barnens hälsa"*. Och att man i hygienrutinen ska inkludera leksaker såväl som nappar, tandborsstar, skötbord etc. Hygienrutinerna ska även "bryta smittvägar".

Investera för bättre hälsa

Jag kommer fram till att det måste vara stor personalbrist på förskolorna. Skulle man inte kunna ta de pengar som gått förlorade pga sjukfrånvaro och investera i att dela ut informativa pamfletter om smittspridning, utrusta arbetsplatser och skolor med handsprit och anställa mer personal till dagis så att de har tid att genomföra de nödvändiga hygienrutinerna i stället för att alla ligger hemma och kräks?

Kontrollerar hygienregler

I England är det Health Protection Agency som är ansvarig för hygien i förskolorna och de informerar i detalj om hur skolorna ska sköta hygien. All personal ska vara uppdaterad. Sedan har OFSTED (the Officer For Standards In Education) i uppdrag att inspektera dagis och

På eget ansvar i Sverige

När jag talar med Socialstyrelsen om deras undersökning och frågar vem som följer upp bristerna som uppgavs efter rapporten 2009, svarar de att det är upp till varje enskild kommun att se till att reglerna följs. Om de gör det eller inte är det ingen som vet. Det finns med andra ord ingen motsvarighet till OFSTED i Sverige.

pelvis kräksjuka, i brist på annat. Då skulle livet bli mycket lättare, inte bara för oss som lider av den isole-ring som immunbrist medför, men för befolkningen i övrigt. Tänk om vi som är sjuka kunde umgås med barn igen utan att känna att vi måste betala med en vecka i sängen? Det vore fantastiskt. Då skulle jag flytta hem.

"I England tas hygien på allvar"

se till att reglerna följs. Ett exempel på HPA's hygienföreskrifter kan hämtas här: http://www.hpa.org.uk/webc/HPAwebFile/HPAweb_C/1194947365864

Det engelska systemet verkar fungera bra. Det verkar som om det faktum att en OFSTED-inspektör kan dyka upp när som helst gör att hygien tas på allvar.

Enkla rutiner - alltid en början

Men en fungerande modell måste väl även gå att införa här när vi har så mycket att vinna på det? Tänk om vi kunde ändra på det tragiska citatet ifrån ALPI-studien i början av den här artikeln. Vi kunde åtminstone införa rutinmässig handsprit och pappersservetter på arbetsplatser, sjukhus och skolor för att drastiskt minska smittspridningen av exem-

Stannar i England - ett tag till

För närvarande ligger jag mest ner och hostar när jag är i Sverige. Jag behöver inte ens komma i kontakt med småbarn. Det räcker att jag träffar någon smittad förälder. Och då inser jag att jag tyvärr inte kan bo i Sverige. I alla fall inte förrän barnen i min närhet blivit äldre. •

Jose ger gott betyg till vården

Text Ann-Sofie I Nordmark

Frågar och ger råd

Jose från England är mycket nöjd med vården och behandlingen av sin primär immunbristsjukdom.

– Var tredje vecka åker jag till sjukhuset på en förbokad tid och får min intravenösa immunglobulinbehandling (eget val). Vårdpersonalen på kliniken är utmärkta. De frågar alltid hur jag mår och ger lämpliga råd.

Bra bemötande och hög standard

Även bemötandet får högsta betyg av Jose.

– Om jag har en medicinsk fråga ordnar den kliniska immunologisjuksköterskan så att jag får träffa en

doktor före eller efter min infusion, bortsett från att jag regelbundet träffar immunologen var sjätte månad när en omfattande fysisk undersökning genomförs. Längd och vikt mäts också. Immunologi-teamet arrangerar även en årlig lungfunktionstest och en MR-undersökning på buken. Jag känner att jag får en mycket hög standard på vården.

IVIG-behandling blev vändpunkt

Innan hon fick diagnosen upplever hon att hon alltid var sjuk och var tvungen att vara borta en hel del från arbetet. Men sedan hon började med IVIG-behandlingen har hennes

immunbristsjukdom inte påverkat arbetet.

– Jag har turen att immunglobulinbehandling är mycket effektiv och det medför att jag kan göra vad jag vill.

PI-patienter prioriteras

Just nu finns det inga problem med tillgång till immunglobulin, berättar Jose. Vid händelse av brist prioriteras patienter med PI genom Demand Management Plan. All behandling omfattas av National Health Service, som tillhandahåller sjukvård för alla i Storbritannien, inklusive medicinskostnaderna. •

• •

Ny kongress om primär immunbrist

Text Maria Michelfelder, Carl Granert, m fl Foto IPOPI



I Estoril, Portugal deltog 400 personer från 50 olika länder vid premiären av IPIC, *International Primary Immunodeficiencies Congress*, en kongress med fokus på klinisk behandling och diagnostisering som arrangerades av IPOPI (den internationella patientorganisationen för primär immunbrist). Det var mycket intensiva dagar med sammanlagt 31 olika föreläsningar.

Nöjda åhörare & varierat program

Att döma av utvärderingarna som genomfördes var många mycket nöjda med kongressen. Majoriteten av deltagarna var läkare. Från Sverige deltog sex stycken läkare och några av dem har vi frågat här i PIObladet vad de tar med sig från kongressen. Anneli Larsson och Maria Michelfelder representerade PIO under kongressdagarna och även de delar med sig av vad de tyckte. Den inledande föreläsningen hölls av prof. Amos Etzioni som gav en historisk överblick över primär immunbrist. Bland de övriga föreläsarna fanns flera välkända namn, bl.a. Alain Fi-

scher, Bobby Gaspar, Hans Ochs och Ann Gardulf.

Bland ämnen som avhandlades var: nyheter inom antikroppsbrister, kombinerade immunbrister och brister i det ospecifika immunförsvaret, behandling av primär immunbrist, olika komplikationer vid olika primära immunbrister och hur man kan hantera dessa, frågan om tillgång till diagnos och behandling ur olika perspektiv från patient, sjukvård, tillsynsmyndigheter och etiska kommittéer, senaste utvecklingen inom screening för SCID, genetiska studier och genetisk rådgivning och mycket mer. En sammanfattning på engelska från föreläsningarna håller på att tas fram av IPOPI och kommer att publiceras på www.ipic2013.com. Nästa upplaga av IPIC kommer att hållas 5-6 november 2015 i Budapest.

Vad tar du med dig från mötet?

Carl Granert, överläkare, *Immunbristenheten, Karolinska Universitetssjukhuset - Huddinge Stockholm*:

Det var överlag ett mycket intressant och givande möte i Lissabon tycker jag. Bra med tonvikt på översiktliga och sammanfattande föreläsningar och inte bara på de senaste molekylärbιologiska forskningsrönen.

Det jag tyckte var av särskilt intresse och som jag har med mig hem är en kommentar från professor Hans Ochs i Seattle. Han menade att ett intressant och angeläget område att utforska är lokal behandling med gammaglobulin applicerat på luftvägarnas slemhinnor. Det har spekulerats i att pröva t.ex. inhalation av gammaglobulin via ett munstycke eller spraya som nässpray. Gammaglobulinet borde då kunna utöva sin verkan där det behövs - mot virus och bakterier som infekterar luftvägarnas slemhinnor. En erfarenhet som vi har idag är att vissa patienter som trots att de behandlas med höga doser gammaglobulin i injektionsform subcutant eller intravenöst, ändå har återkommande luftvägsinfektioner, som förkylningar, bihåleinflammationer och luftrörsinfektioner.

En förklaring kan vara att gammaglobulinet i blodet då inte når ut till luftvägarnas slemhinnor - ett problem man skulle kunna lösa med lokal behandling. Behandling med gammaglobulin som till exempel nässpray skulle då inte ersätta injektionsbehandlingen, utan vara ett komplement till den. Framtiden får utvisa om lokal behandling av luftvägarna är till någon nytta. Eventuellt kommer Immunbristenheten på Karolinska göra en utvärdering med gammaglobulin i form av nässpray.

Sólveig Óskarsdóttir, överläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg:

Ett intressant och aktuellt inslag på IPIC-mötet hade överskriften: *SCID newborn screening, latest developments*. I vissa delstater i USA har screening för SCID (svår kombinerad immunbrist) på nyfödda påbörjats. Detta görs via analys av blod från det så kallade PKU-provet, som tas på alla nyfödda barn. I Europa har nyföddhetsscreening för SCID ännu inte påbörjats. Dr Bobby Gaspar informerade om att en tidsbegränsad studie för att utvärdera effekten av nyföddhetsscreening för SCID har godkänts i England. Dr Stephan Borte som forskar på Karolinska och i Tyskland gav en bra översikt över de analysmetoder som används för att fånga upp nyfödda med svår brist på T-lymfocyter och/eller B-lymfocyter genom analyser av blod från PKU-provet. Han redogjorde för förberedande studier som han gjort tillsammans med professor Lennart Hammarström med flera för att kunna komma igång med nyföddhetsscreening för vissa svåra immunbristsjukdomar. Innan screening påbörjas är det viktigt att klarlägga vilka resultat som bedöms som abnormala och som då "larmar" om att ett barn kan ha svår immunbristsjukdom som SCID. Målet får vara att inte missa diagnosen på något barn och att det inte blir ett "larm" i onödan, vilket skulle oroa många nyblivna föräldrar. När det blir "larm" på grund av ett abnormt resultat behövs sedan ytterligare utredning för att bekräfta diagnosen.

Vanda Friman, överläkare, infektionskliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg:

Under IPIC-mötet höll Prof. Eric Oksenhendler en mycket bra genomgång av "Non infectious complications in CVID". Förutom infektioner har ungefär 40 % av CVID-patienterna andra komplikationer som lymfoid hyperplasi (förstorade lymfkörtlar), granulomatös inflammation, mjälteförstoring, leversjukdomar, tarmvillusatrofi (skadat tarmtarm), autoimmuna blodsjukdomar (som leder till blodbrist eller låga blodplättar) och lymfom (cancer som utvecklas i det lymfatiska systemet). Bra genomgång som besvarade många frågor.

Anneli Larsson, verksamhetsansvarig, PIO:

Jag tycker det är väldigt intressanta diskussioner som förs om att man måste hitta nya sätt att bland alla de som har CVID kunna urskilja de som utöver brist eller dålig funktion av B-lymfocyter också har dåligt fungerande T-lymfocyter, det vill säga har en kombinerad immundefekt. De med kombinerade immundefekter drabbas oftare av komplikationer som autoimmunitet/inflammationer, allergier och cancer, samt av andra typer av infektioner än de som förekommer vid CVID där endast B-lymfocyterna är påverkade. Det framkom tydligt att det är viktigt att tidigt skilja ut de med kombinerade immundefekter eftersom behandlingen skiljer sig. En av föreläsarna menade att man som läkare bland sina patienter med CVID kan ha anledning att göra en ny immunologisk utredning för

att undersöka en eventuell T-cellsdefekt för att patienten ska få rätt behandling. Till exempel behandling i form av mediciner som dämpar ett felriktat eller överaktivt immunförsvar. Jag tycker det är viktigt att denna kunskap arbetas in i de svenska Riktlinjerna för utredning, diagnos och behandling av immunbrister.

Maria Michelfelder, ekonomiansvarig, PIO och adjungerad styrelseledamot i IPOPI:

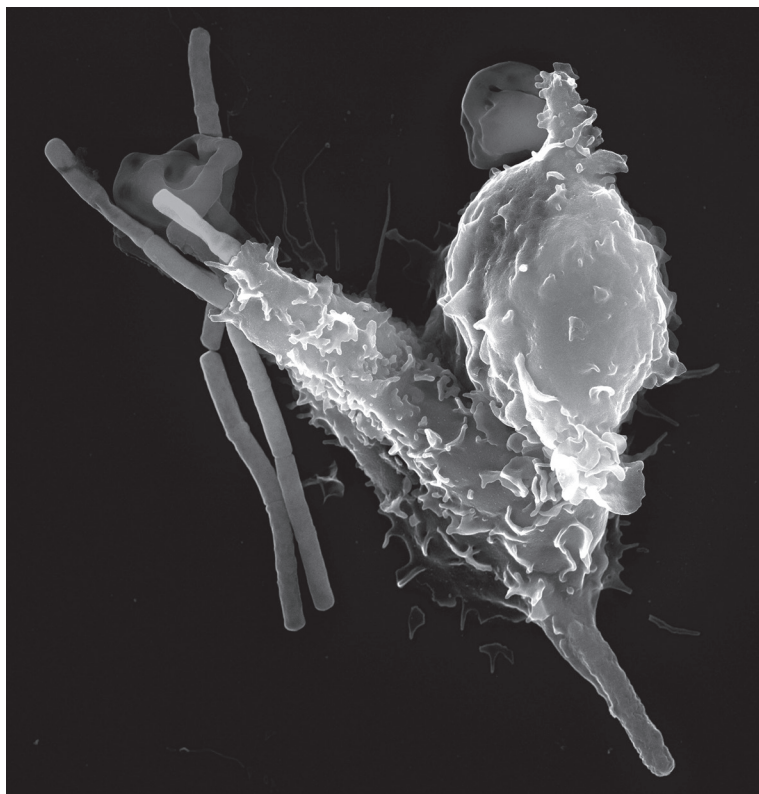
Det som jag reagerade extra positivt på i föreläsningarna under IPIC var att patienten verkligen stod i fokus. Många föreläsare lyfte fram vikten av att inte bara se en diagnos utan att se till den enskilde individen för att avgöra bästa behandlingssätt och behandlingsmängd. Det var även intressant att följa diskussionerna om de etiska frågeställningarna runt genetiska tester och genetisk rådgivning som fortsatte långt utöver själva föreläsningarna. Hur ska vi förhålla oss till all den information som vi får om personer genom gentester? Även inom screening finns det frågor som måste besvaras, beroende på vilket land/vilken region som berörs. Vilka etiska riktlinjer måste vi förhålla oss till, vilka fördelar har screening jämfört med nuvarande diagnostiseringsmetoder i fråga om behandling och kostnader, finns behandling tillgänglig för alla barn som hittas och hur ska man hantera de barn och familjer som felaktigt får besked om att barnet har en svår immunbrist. Jämfört med ESID och INGIDs ständigt växande möten kändes det som att IPIC med sitt mindre format bjöd in till mer diskussioner och att deltagarna mer drog nytta av all kunskap och erfarenhet som fanns hos den spännande blandningen av läkare, sköterskor och patientrepresentanter. •

Vill du följa med till Prag?

29 oktober - 1 november 2014 arrangeras det **internationella mötet för primär immunbrist** där patienter, läkare och sjuksköterskor träffas. Mötet hålls denna gång i Prag. **Tack vare en testamentsgåva från Maria Johansson** har PIO möjlighet att låta en av våra medlemmar delta. Vill du följa med och träffa personer med primär immunbrist från hela världen och lyssna på intressanta föreläsningar? **Skicka ett brev till PIO** med en motivering till varför du gärna vill följa med. Du kan skicka ditt brev till PIO, Mellringevägen 120 B, 703 53 Örebro eller via e-post till info@pio.nu. Tänk på att alla föreläsningar hålls på engelska.

Neutropenier

Text Camilla Ottosson Foto Wikimedia



En neutrofil på väg att sluka mjältbrandsbakterier. Bilden visar proportionerna i storlek mellan den mänskliga neutrofila cellen och bakteriecellerna, som är stavformade. Man ser också att neutrofilen kan ändra form, för att kunna omsluta bakterien med sitt cellhölje och äta upp den.

I samband med SLIPIs årsmöte i Båstad gav Ulf Tedgård, läkare vid barn- och ungdomsmottagningen, Universitetssjukhuset i Malmö en föreläsning om neutropenier, dvs. brist på neutrofila granulocyter och vilka symptom detta ger. Han började med att beskriva vilken roll neutrofiler har i immunförsvaret och vad som är normala nivåer hos individer i olika åldrar. Han gav sedan exempel på olika typer av neutropenier och hur dessa har yttrat sig i verkliga patientfall som han har kommit i kontakt med i sitt arbete.

Neutrofilers roll i immunförsvaret

Neutrofila granulocyter, eller neutrofiler, utgör 60 % av alla vita blodkroppar och är en viktig komponent i det icke-specifika immunförsvaret. De bildas i benmärgen.

Neutrofiler är fagocyterande celler. Det betyder att de är storätare och en av deras viktigaste uppgifter är att rensa bort smittämnen som bakterier,

virus och svampar genom att sluka dem. Vilket de gör genom att omsluta smittämnen med sitt cellhölje och sedan sönderdela dessa. Neutrofilen har en rad system och aggressiva substanser för att kunna göra detta och är därmed en celltyp som potentiellt även är farlig för den egna kroppen om den inte regleras noggrant.

Förutom att sluka mikroorganismer, kan neutrofiler också ta död på dem genom att släppa ut aggressiva ämnen som de bär på insidan i blåsor. Eller, vanligaste sättet, att spränga dem genom att göra porer i det cellhölje som omger ex vis bakterien.

Neutrofiler reagerar mycket snabbt på stimulering, redan inom några minuter. De finns huvudsakligen i blodcirkulationen, men lockas ut i vävnad till områden med infektioner av vissa så kallade signalsubstanser. Immunoglobuliner och s.k komplementproteiner kan märka smittämnen så att neutrofilerna lättare hittar dem.

På grund av sitt snabba svar på stimulering och att varje neutrofil kan bekämpa ett stort antal olika smittämnen, även ute i vävnad, kallas neutrofiler för vävnadernas väktare. Neutrofiler har en kort livstid (dagar eller ännu kortare), vilket kan ses som en skyddsåtgärd för att begränsa eventuella skadeverkningar som de skulle kunna ha.

Normala nivåer av neutrofiler i blodet

Mängden neutrofiler i blodcirkulationen varierar med ålder och folkgrupp. Ulf Tedgård redogjorde för olika referensvärden (absolut antal neutrofiler per liter blod) ifrån Skåne:

Nyfödda barn	5,5-27,5 miljarder
1-5 år	1,6-6,5 miljarder
5-10 år	2,5-6,5 miljarder
tonåringar	1,2-7,0 miljarder
> 16 år	1,7-8,0 miljarder

Vissa folkgrupper med afrikanskt och arabiskt ursprung har nivåer som ligger lägre än i en västerländsk population, utan att för den skull ha ökad infektionsfrekvens och 25 % av alla friska färgade spädbarn har nivåer av neutrofila celler som är lägre än 1,0 miljarder per liter blod. Vad det beror på vet man inte.

Vad räknas som neutropeni?

Neutropeni delas in i olika svårighetsstadier beroende på mängden neutrofiler per liter blod:

- Lätt neutropeni: 1,0–1,5 miljarder
 - Måttlig neutropeni: 0,5–1,0 miljarder, det är inte klart när individer med dessa nivåer skall börja utredas
 - Svår neutropeni : <0,5 miljarder, med dessa nivåer finns det risk för allvarliga infektioner
 - Agranulocytos: <0,2 miljarder
- Agranulocytos ger bl.a. stark infektionsbenägenhet vilket kan leda till lunginflammation, hög feber och blodförgiftning. Agranulocytos är ett övergående, men livshotande tillstånd. Kronisk neutropeni är neutropeni som varar mer än 3-6 månader. Svår kronisk neutropeni är ett tillstånd när nivåerna av neutrofiler är lägre än 0,5 miljarder neutrofiler per liter blod vid minst 3 mätillfällen under en 6 månaders period.

Diagnos och handläggning

Vid handläggning av akut sjukdom där man ser låga nivåer av neutrofila granulocyter kontrolleras patientens blodbild noga, man tar fram en noggrann sjukdomshistorik och analyserar individens status och kliniska symptom. Om patienten är opåverkad följer man blodbilderna varje eller varannan vecka och i vissa fall räcker det med en ny kontroll efter 3-4 veckor.

Om patienten är sjuk gör man odlingsprover för att fastställa sjukdomsframkallande organism, tar blodprover för att se nivåerna av neutrofila; ligger dessa under 0,5 miljarder neutrofila per liter blod, utreds patienten vidare för att se vilken av neutropenierna som är orsaken. Patienter som är påverkade med feber och lågt antal neutrofila blir inlagda på sjukhus och får behandling med antibiotika intravenöst.

Om neutropenien kvarstår efter 1 månad tar man blodprov och skickar till ett speciallaboratorium i Huddinge för vidare utredning.

Varningstecken för neutrofilsjukdomar:

Det finns ett antal varningstecken i form av en samlad symptombild som bör hjälpa en läkare vid undersökning om det är en neutrofilsjukdom:

- Återkommande bakteriella infektioner
- Hudbölder och celluliter
- Slemhinneinfektioner, som tandkötsinfektioner och aftösa sår i munnen
- Luftvägsinfektioner och öroninflammationer
- Infektioner runt analöppningen
- Blodförgiftningar

De smittämnen som vanligen förekommer är mikroorganismer från normala floran på hud och i tarmen. Svåra och djupa svampinfektioner är inte typiskt för neutropeni.

Patientfall - Immunmedierad neutropeni

Dr. Ulf Tedgård beskrev några patientfall, bl a en liten gosse som fått hjärnhinneinflammation vid 1 månads ålder, som hade feber till och från under de kommande månaderna samt låga nivåer av neutrofiler. Vid

ett första test var provet för antikroppar mot neutrofila negativa, men vid förnyad undersökning vid laboratoriet i Huddinge kunde man påvisa antikroppar riktade mot barnets neutrofila både hos mamman och hos barnet. Diagnosen blev neonatal allo-immun neutropeni.

Detta är ett tillstånd som förekommer vid ca 0,1 % av alla graviditeter. Mekanismen är densamma som den mer kända Rh-immuniseringen då modern bildar antikroppar mot barnets röda blodkroppar vilket orsakar blodbrist hos barnet.

Vid neonatal allo-immun neutropeni har barnet oftast en svår neutropeni och symptom är ex vis att barnen tappar naveln väldigt sent, har många hudinfektioner, öroninflammationer och lunginflammation under de första levnadsveckorna. Tillståndet kan vara allvarligt, men med god behandling är prognosen mycket god. Blodbilderna brukar normaliseras inom några veckor-månader eftersom de antikroppar som kommit från modern relativt snabbt försvinner och barnet bildar inga egna antikroppar. Det finns dock risk att samma sak inträffar vid nästa graviditet och modern får inte bli blodgivare.

Patientfall - Cyklisk neutropeni

Ett annat fall handlade om en 10-årig pojke som sökt vård för återkommande munsår. Vid tidigare infektioner hade man observerat varierande grad av neutropeni, som alltid gått tillbaka samtidigt som infektionen läkt. Efter utredning framkom att pojken lider av cyklisk neutropeni. Denna återkommer i cykler på ca 21 dagar, och varar vid varje tillfälle i 3-6 dagar. Under en cykel faller neutrofilnivån till <0,2 miljarder neutrofiler per liter blod.

Man hittar cyklisk neutropeni hos 0,5-1 person per miljon invånare och bör övervägas vid: återkommande feber, munsår, lymfkörtelförstoring och celluliter, sjukdomar i munhåla och tänder/tandkötsinflammation.

Cyklisk neutropeni kan behandlas med ett ämne som stimulerar neutrofilers nybildning i benmärgen och deras frisättande från benmärgen,

nämligen G-CSF (Granulocyte stimulating factor). Problemen brukar avta med åldern.

Patientfall - Svår medfödd neutropeni, SCN/Kostmanns sjukdom

En flicka född under våren 2002 drabbades under de första 1,5 åren av ständiga öroninflammationer och fick sedan lunginflammation, fler öroninflammationer och astma. Flickan hade även tandkötsinflammation och vägrade att låta någon borsta hennes tänder.

Nivåerna av neutrofiler analyserades vilka var färre än 0,1 miljarder neutrofiler per liter blod. Efter antibiotikabehandling förbättrades hennes läge men upprepade kontroller visade på en fortsatt låg nivå av neutrofiler. Vid en analys av benmärg såg man att utvecklingen av de celler som skall ge upphov till både neutrofiler och monocytter inte fungerade. Vidare analyser gav diagnosen svår medfödd neutropeni.

Svår medfödd neutropeni förekommer i flera olika former. En variant kallas Kostmanns sjukdom och drabbar barn som har fått ett anlag för sjukdomen från bägge föräldrarna (recessivt anlag). En annan variant orsakas av en mutation i en gen som heter ELANE. Denna mutation är dominant, dvs det krävs bara ett sjukt anlag antingen från mamma eller pappa för att sjukdomen skall visa sig.

Svår medfödd neutropeni behandlas med G-CSF. I vissa fall hematopoietisk stamcellstransplantation, som är den enda botande behandlingen.

Neutropenier associerade med andra syndrom

Det finns ett flertal neutropenier som förutom de många infektionerna också är kopplade till andra kroppsliga symtom. De har ofta namn som innehåller ordet syndrom, för att de påverkar många system samtidigt.

Alla varianter kan man läsa om i Vårdprogram Neutropeni, 2011 av Anders Fasth och Göran Carlsson på websidan www.blf.net/onko/page4/page29/files/VpNEUTROPENI_GCAF_100802.pdf.

Sommarskola i Barcelona

Text Maria Michelfelder Foto EURORDIS

För att kunna påverka omkring läkemedel

Under midsommarveckan 17-21 juni 2013 träffades 38 representanter från 32 olika patientorganisationer från 18 länder i Barcelona för att vara med på en sommarkurs som arrangerades av EURORDIS, den europeiska organisationen för sällsynta sjukdomar. Kursen anordnas årligen för att utbilda patientrepresentanter för att de ska kunna vara med och påverka på EU-nivå och lokalt i frågor gällande utveckling, godkännande, information och tillgång till sällsynta läkemedel, läkemedel till barn och avancerade terapier. Som styrelseledamot i IPOPI fick jag förfrågan om jag ville delta.

Väl insatta föreläsare & givande diskussioner

Alla föreläsare, varav många har varit med sedan första gången kursen hölls 2008, är på olika sätt involverade i kommittéer och arbetsgrupper på EU-nivå och det var verkligen en förmån att kunna lyssna till dem och diskutera frågor. Alla var mycket öppna och engagerade för att göra kursen så givande som möjligt för oss deltagare. Vid sidan av föreläsningarna träffades vi varje dag även till gruppdiskussioner för att fördjupa kunskaperna.

Information om hela läkemedelsprocessen

Med på programmet fanns information om alla steg i utvecklingen av ett nytt läkemedel, från kliniska tester till marknadstillstånd. Vi fick lära oss om principer för kliniska tester, etiska aspekter, vilka kontroller som görs efter att ett läkemedel har godkänts och fått marknadstillstånd och vilka olika kommittéer och arbetsgrupper inom europeiska läkemedelsverket, EMA, som arbetar med de här sakerna. Naturligtvis presenterades också EURORDIS och forskning och projekt som de är involverade i.

Svårt att ta till sig allt på en gång

Det var verkligen en upplevelse att få vara med den här veckan. Deltagarna var en härlig blandning av personer i olika åldrar med olika bakgrund från alla dessa länder. Vi blev fullmatade med information och tidvis var det svårt att kunna ta åt sig mer kunskap, men tack vare mycket väl förberett undervisningsmaterial och många anteckningar så finns det mesta åtminstone kvar att läsa och repetera. Stort tack till EURORDIS som arrangerade kursen och som även bekostade resa och boende. •



Att få ett kroniskt svårt sjukt barn

Text: Carolina Mässon Foto: flickr.com



"Redan i maj hade det tagits prover, men eftersom det var en stafettläkare fick vi inte veta provsvaren förrän i november"

Jag, Carolina Mässon, fick äran att presentera mitt och min kollega Ann-Sofie Axelssons examensarbete under familjeläget i Uskavi, sommaren 2013. Vi är två nyutexaminerade barnsjuksköterskor som läst specialistsjuksköterskeutbildningen med inriktning på barn- och ungdomsmedicin vid Umeå universitet. Val av ämne inför vårt examensarbete var inte helt lätt, men när min kollega frågade om vi inte skulle skriva om något som hade med primär immunbrist att göra kändes det självklart.

Föräldrars upplevelser

För att kunna använda våra erfarenheter från examensarbetet i vårt dagliga arbete valde vi att skriva om föräldrars upplevelser, detta då vi arbetar lika mycket med föräldrar som med barn på vår avdelning. Då jag själv har en dotter med primär immunbristsjukdom har detta examensarbete varit givande på två vis, både till min yrkesprofession som barnsjuksköterska och för mig som mamma.

Kontakten med vårdinstanser

Resultat av studier på föräldrar till barn med andra kroniska sjukdomar visar att kontakten med olika vårdinstanser var en viktig faktor för deras förmåga att hantera situationen. Föräldrarna beskrev hur den både kunde hindra och stödja deras vårdande roll. Syftet med vår studie var att belysa föräldrars upplevelser av att få ett kroniskt svårt sjukt barn med primär immunbrist och deras kontakt med vården. I vår studie medverkade tio

informanter, en fader och nio mödrar. Vi valde att använda oss av narrativa intervjuer, vilket innebär att frågorna utformades på ett sätt så att informanterna fick återberätta sina upplevelser.

Känslomässig berg- och dalbana

I resultatet framkom föräldrarnas upplevelse av att få kämpa för rätt vård, att få sin oro och känsla av att någonting var fel tagen på allvar. Detta har medfört en känslomässig berg- och dalbana för många av våra informanter innan barnets diagnos fastställdes. För många informanter var diagnosen en vändpunkt då de upplevde att de fick den vård de länge sökt efter. Under deras många möten med vården har de upplevt både dess positiva och negativa sidor, vilket resulterade i att föräldrarna i vår studie kunde ge önskemål om förbättringsområden inom vården.

Anklagad för vanvård

Nedan följer några citat ur informanternas målände beskrivningar:

"Att inte bli trodd har känts som jobbigast, till slut börjar man tvivla på sig själv"

"Anklagad för vanvård när jag gav barnet gluten- och mjölkfri kost"

"Sjuksköterskan pratade i telefonen samtidigt som sjuksköterskan stack nålar i barnen, kändes inte professionellt"

"Vi föräldrar skall återberätta läget, inte medicinskt säkert sätt att hantera, säger jag fel blir det fel för mitt barn, inte min sak att vara medicinskt kunnig"

"Sjuksköterskan har fått bli som spindeln i nätet ...//... för blir det någonting med X så ringer jag sjuksköterskan så löser det sig...//...läkaren ringer upp"

"Redan i maj hade det tagits prover, men eftersom det var en stafettläkare fick vi inte veta provsvaren förrän i november"

Förbättringar som underlättar

Resultatet visade att majoriteten av föräldrarna kastats mellan hopp och förtvivlan i sin kamp för att bli tagna på allvar och för att få sitt barn under rätt vård. Detta visar även att det finns förbättringsområden inom svensk sjukvård som skulle kunna underlätta föräldrars upplevelse. Att få en engagerad omvårdnadsansvarig sjuksköterska som fungerar som spindeln i nätet, möta rätt kunskap och kontinuitet, få psykosocialt stöd, bra information samt tidig diagnos var faktorer som hjälpte informanterna att hantera situationen.

Förståelse och kunskap

Vår förhoppning med detta arbete är att det resulterar i större förståelse och ökad kunskap hos vårdpersonal för att underlätta familjernas situation.

Tack!

Jag vill återigen ta tillfället i akt att tacka PIO som hjälpte till att förmedla kontakten mellan oss och informanterna. Och till alla informanter som ställde upp och medverkade, utan Er hade det inte varit möjligt att genomföra arbetet. Tack! •

Till minne av...

En av PID barnsjukvårdens förgrundspersoner har avlidit



Vår vän och kollega Birgitta Persson, barnsjuksköterska vid barnmottagningarna i Halmstad och Falkenberg, har hastigt och oväntat avlidit.

Birgitta var en mycket kunnig sjuksköterska med nästan 30 års erfarenhet inom sjukvården. Hon vidareutbildade sig till barnsjuksköterska och tog sin specialistexamen 1991.

Från allra första början engagerade sig Birgitta för barn och ungdomar med primär immunbristsjukdom. Många

av PIOs medlemmar/medlemsfamiljer har träffat Birgitta i olika sammanhang. Under årens lopp byggde hon upp en verksamhet där hon med sin trygga vägledning lärde upp barn och deras anhöriga om immunbrist och behandling.

Hon var den i Sverige som började med subkutan IgG-behandling till barn efter att ha besökt Huddinge sjukhus i början av 1990-talet. Hon blev en av de första medlemmarna i Sveriges Immunbristsjuksköterskeförening (SISSI) och var vid sin bortgång föreningens kassör.

Birgitta var även mycket betydelsefull i det stora forskningsprojektet ALPI – ”Att Leva med Primär Immunbrist”. Birgitta deltog i arbetet att lägga upp studien och att utforma enkäter och intervjuunderlag. Hon var också den som genomförde de allra flesta intervjuerna av barn med primär immunbristsjukdom runt om i Sverige.

Förutom det dagliga arbetet på barnkliniken engagerade sig Birgitta på olika sätt för att förbättra vården, ett exempel är utbildningar där Birgitta gärna delade med sig av sin värdefulla kunskap. Hon ingick i den grupp som vid ett par tillfällen per år deltog i nationella utbildningar för sjuksköterskor och läkare i primära immunbristsjukdomar och behandling av dessa.

Birgitta blev 60 år. Våra varmaste tankar går till Birgittas make och döttrar liksom till övrig familj och Birgittas arbetskamrater.

Det är ännu inte möjligt att förstå att Birgitta är borta och alla kollegor och vänner i SISSI kommer att sakna henne och hennes stora kunskaper, hennes värme, glada skrat och positiva inställning till vårt gemensamma arbete att föra kunskapen om immunbrist vidare och framåt.

*För alla medlemmar
SISSIs styrelse*

Snart är det dags igen för VÄRLDSIMMUNBRISTVECKAN

Den 22-29 april är utsedd till Världsimmunbristveckan. Under veckan kommer olika aktiviteter att genomföras runt om i världen för att öka kunskap och sprida kännedom om primär immunbrist. I år kommer temat från PIO vara screening av nyfödda i Sverige för att upptäcka svåra primära immunbrister.

Vill du göra en insats? Här är några förslag hur din länsavdelning och du som medlem kan bidra:

Ordna en föreläsning om primär immunbrist

Samla in pengar till forskningen om primär immunbrist

Ställa upp och bli intervjuad av media vid förfrågan. **Jag tar tacksamt emot anmälan från dig som vill dela med dig av dina erfarenheter.**

Följ PIO i sociala medier - gilla, dela och twittra.

Har du egna idéer på vad du vill göra för att sprida kunskap om primär immunbrist? Hör av dig till mig och berätta.

Mer information kommer på kampanjsidan: www.immunbristveckan.nu

Vänliga hälsningar Anneli Larsson, Verksamhetsansvarig i PIO

...

Länsavdelningarna **INFORMERAR**

Demonstration, information och vaccination

Text & Foto Anette Andersson

PIO Jönköping

Innan höstens infektioner skulle slå till passade PIO Jönköping på att bjuda in till medlemsträff tillsammans med Infektionskliniken, Länssjukhuset Ryhov i Jönköping.

Visade pumpar

Kvällen inleddes med att Carina Hagstedt, sjuksköterska på kliniken för immunbristpatienter, tillsammans med Terese Olsson visade olika alternativ på nålar och pumpar för hembehandling.

Kliniken har idag ca 70 patienter som får behandling. Av dessa har ca 45 hembehandling. Flera är under utredning.

Om primär immunbrist-register

Vi fick vidare information om PIDcares nationella kvalitetsregister. Vad är då PIDcares nationella kvalitetsregister? På PIDcares hemsida www.pidcare.se kan man läsa följande:

”Hela tiden strävar vi (PIO, SISSI och SLIPI, förf. anm.) efter att utveckla och säkra vårdens 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. Förbättringsarbetet 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 möjligheter att se vilka arbetssätt, behandlingsmetoder, läkemedel och produkter som ger bra resultat för dig som patient och vilka som inte längre bör användas. Genom att lämna ditt bidrag till kvalitetsregistret är du med och förbättrar vården!”

Vidare berättade Carina och Terese om Pär Wågströms studie ang. vilken nytta man har av gammalbehandling vid subklassbrist.

Lämpliga vaccinationer

Vi fick också höra om olika lämpliga typer av vaccinationer. Har man en immunbristsjukdom, ska man alltid fråga sin doktor före vaccination vad som är lämpligt alt. inte lämpligt. När det är dags för höstens influensavaccinering – känner du inte till om du ska vaccinera dig – hör med din doktor.

D-vitaminets nytta

Att vistas ute i dagsljus mår många bra av. Genom studier har man funnit att låga nivåer av D-vitamin kan orsaka många förkylningar. En jämförelse – för att få i sig lika mycket D-vitamin via maten som att vistas ute i 30 minuters dagsljus måste man äta 20 kg lax. Vem gör det?

Så ta nu vara på så mycket dagsljus du kan den mörka årstid vi är i och försök dra ditt strå till stacken och förebygga en förkylning. •

Aktivitetstips



Ett tips till lokalavdelningar – ta hjälp av era medlemmar för att ordna aktiviteter/studiebesök bara just för er. Det gjorde vi i PIO Jönköping.

En av våra medlemmar har tidigare jobbat på bibliotek och kände en f.d. kollega som jobbar på Arkivhuset i Jönköping, Gerd Isaksson. Vi tog kontakt med henne och hon ställde upp och berättade om deras verksamhet, bara för oss. Kanon!

Före detta studiebesök har fundering funnits hos under-tecknad att ev. börja släktforska. Efter detta intressanta studiebesök förstärktes den tanken verkligen. Jag ser det som



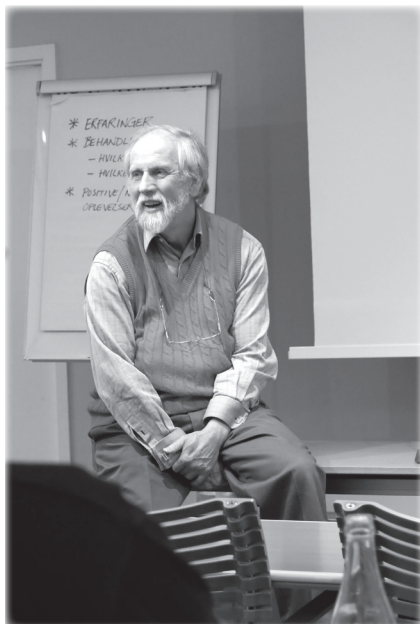
lämpligt för mig då det sker i en mindre lokal än själva Arkivhuset och med ett begränsat antal datorer/besökare.

I Arkivhusets datorer finns olika abonnemang där man kan läsa om kyrkoarkivalier samt databaser över bl.a. födda, vigda och döda. Här ligger fokus på Jönköpings län, men med datorernas hjälp kan man komma åt material från hela landet.

Är man intresserad av att läsa gamla tidningar finns även den möjligheten här, genom dator med rullfilmsläsare av äldre tidningar från Jönköpingsområdet. Via rullfilmsläsare ges även tillgång till domböcker, landskapshandlingar etc. •

Lyckat HAE-möte

Text & Foto Camilla Eriksson



Prof. Janne Björkander var en av föreläsarna i samband med PIOs HAE-möte i Stockholm

HAE-möte i Stockholm

Den 9 november 2013 hölls ett HAE-möte i Folkets Hus i Stockholm. Vi var totalt 45 stycken varav 34 stycken var HAE-patienter och anhöriga. Mötet arrangerades av PIO i samarbete med CSL Behring, Shire, SOBI och Viropharma.

Vi hade bjudit in Henrik Balle-Boysen, ordförande i den danska patientföreningen för HAE och HAE Scandinavia, professor Janne Björkander och specialistläkare Patrik Nordenfelt.

Henrik höll en presentation av den nya föreningen HAE Scandinavia och föreläste om studien "burden of illness" som handlar om konsekvensen av att leva med HAE. Janne och Patrik föreläste om nya data från SWEHA-registret. Och Maria Monfors höll en presentation om PIO.

Det blev en lyckad dag med många bra gruppdiskussioner. •

Inspirationsdagar

Tretton representanter från PIO:s länsavdelningar och från styrelsen träffades en lördag i oktober för att få inspiration och nya kunskaper. Mette Larsen, styrelseledamot i PIO, berättade hur man kan använda sociala medier i föreningsarbetet. Information om PIO och om ABF, Arbetarnas bildningsförbund, stod också på programmet. Även aktiviteter för Världsimmunbristveckan 2014 diskuterades. Dagen därpå var det styrelsemöte till vilket länsavdelningarnas ordförande var inbjudna att delta. Det var en mycket givande helg som fick högt betyg i deltagarnas utvärdering.



ABF

ABF erbjuder styrelse-, funktions- och ledarskapsutbildningar som ger medlemmar de kunskaper som de behöver för att vara till exempel kassör eller ordförande. PIO har samarbetsavtal med ABF. Det betyder att länsavdelningarna eller annan intressegrupp bland medlemmarna kan anordna kurser/studiecirklar via ABF eller delta i utbildningar som ABF anordnar i till exempel föreningskunskap. Det finns också möjlighet att ordna studiecirklar på lokal nivå i olika intressefrågor. Hör av dig till PIO om du vill veta mer.

Text Anneli Larsson Foto Mette Larsen

HAE Scandinavia

För HAE-patienterna finns det nu även en Skandinavisk patientförening, HAE Scandinavia. Föreningen startade under hösten och har medlemmar från Danmark, Norge och Sverige.

Målet för föreningen är att hjälpa alla HAE-patienter och deras familjer till att få tillgång till de bästa möjliga behandlingsalternativen och att alla med HAE blir diagnostiserade.

För PIO-medlemmar med HAE är det gratis att vara medlem i HAE Scandinavia, till att börja med t.o.m sommaren 2015.

För mer information om HAE Scandinavia eller för anmälan om medlemskap, gå in på hemsidan www.haescan.org eller kontakta den svenska styrelserepresentanten Camilla Eriksson på epost cer@haescan.org.

Ordförande i föreningen är Henrik Balle Boysen hbb@haescan.org och kontaktperson i det dagliga arbetet är Trine Balle Boysen tbb@haescan.org. •

Primära & sekundära immunbrister

Text: Stefan Nordeman Foto: Thierry Ehrmann

PIO Västernorrland - Jämtland



Carl Granert, överläkare och infektionsspecialist vid Immunbristenheten, Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge, föreläste i Sundsvall om primär och sekundär immunbrist.

Carl Granert har arbetat på Immunbristenheten i ca tjugo år och har således en lång erfarenhet av immunbrist. Han höll en intressant och lättfattlig föreläsning på Sundsvalls sjukhus om immunbrister. Det var ca 30 åhörare som lyssnade och några hade rest ända från Östersund för att lyssna på honom.

Immunförsvarets funktion

Han gick igenom immunförsvarets funktion, att det ska känna igen kroppsfrämmande ämnen och bekämpa dessa. Kunna skilja på egna och främmande celler och dessutom samverka mellan olika organ och cellslag i kroppen. Ibland kan det uppstå komplikationer i immunförsvaret som inte är önskvärda, t ex vid organtransplantation. Autoimmuna sjukdomar är ett annat exempel på när immunförsvaret inte fungerar som det ska. Vi åhörare fick lära oss att var i sår är en del av immunförsvaret som ätit upp en bakterie och därefter dött, en mycket viktig del av immunförsvaret. De viktigaste cellerna är de vita blodkropparna, T-lymfocyter och B-lymfocyter, som har ett minne och det är den funktionen man utnyttjar vid vaccination.

Antikropparna

I immunförsvaret finns antikropparna IgG, IgA, IgM, IgD och IgE. IgG finns i blodet och överförs till fostret i mammans mage via moderkakan. IgA finns till största delen i slemhinna och

överförs vid amning till babyn. IgM finns i blodet och är det första försvaret vid angrepp av bakterier. IgD och IgE deltar inte i infektionsförsvaret men IgE har en funktion vid allergier. IgG delas in i fyra undergrupper och ibland finns brister i någon eller några av underklasserna.

Skillnad på primär & sekundär

Immunbrister indelas i två huvudgrupper, primära (medfödda eller latenta med debut senare i livet) och sekundära (förvärvade pga sjukdom eller behandling). De sekundära immunbristerna kan bero på cancer, infektioner, läkemedel, undernäring eller svält, njur/tarm-skador och bortopererad mjälte. Primära immunbrister kan drabba alla delar av immunförsvaret men den vanligaste formen är B-lymfocytdedefekter som orsakar antikroppsbrister.

Antikroppsbrist

Den vanligaste antikroppsbristen är IgA-brist följt av IgG-subklassbrist och Hypogammaglobulinemi, kombinerad IgA- och IgG-subklassbrist. De symptom man vanligen får vid antikroppsbrister är bihåle-, öron-, luftvägs- och lunginflammationer. De bakterier som ställer till det är vanliga bakterier som finns hos småbarn och vuxna, hemophilus influenzae, pneumokocker och moraxella.

Hypogammaglobulinemi

Hypogammaglobulinemi består av två typer: CVID (vanlig variabel immunbrist), frekvens 1/50 000 och XLA (x-linked agammaglobulinemia eller Brutons sjukdom), frekvens 1/200 000. Immunbristenheten har ett upptagningsområde på ca två mil-

joner människor och har 85 CVID-patienter och 7 XLA-patienter.

IgG-subklassbrist ger främst bakteriella luftvägsinfektioner och behöver inte alltid behandlas och utsättningsförsök finns vanligen med i behandlingen. IgA-brist ger främst övre luftvägsinfektioner och tarminfektioner. Frekvens 1/600 men endast ca en tredjedel får en ökad infektionsbenägenhet, även här är utsättningsförsök en del av behandlingen.

Behandling

Behandlingen vid antikroppsbrister består av tillförsel av immunglobulin som injektioner subcutant, intravenöst eller intramuskulärt. Vanligast i Sverige är subcutan behandling, där vi är ett föregångsland, följt av intravenös behandling. Intramuskulär behandling är relativt ovanligt idag men alla tre behandlingsmodellerna ger ungefär lika bra resultat. Det finns några länder som börjat med något som kallas Rapid-push, man ger sig själv sprutor manuellt dagligen, men så långt Carl Granert vet finns ingen patient i Sverige som påbörjat en sådan behandling.

Som nämnts tidigare är det osäkert med behandlingsresultat vid subklassbrist och IgA-brist. En noggrann bedömning måste göras innan behandling påbörjas. Vid CVID och XLA ska alltid behandling påbörjas och dosen anpassas till dess att tillfredställande resultat uppnås. Vid konstaterad immunbrist ska man vara frikostig med antibiotikabehandling och grundregeln ska vara tidigare insättning, starkare dos och längre behandling än för personer utan antikroppsbrist. Om möjligt ska provtagning göras innan antibiotikabehandling påbörjas och om det anses lämpligt, utrusta patienten med recept för egen ordination vid behov för att förkorta sjukdomsperioderna.

Sekundära immunbrister

Sekundära immunbrister kan uppstå vid kronisk lymfatisk leukemi, myelom och lymfom. Där behandlingen mot sjukdomarna kan sänka nivån av gammaglobulin och behandling med immunglobulin kan behöva sättas in.

Justera immunglobulindosen

Vid behandling med immunglobuliner strävar man initialt efter serumnivåer på 6g/l. När man uppnått den nivå som måste dosen därefter justeras tills tillfredställande behandlingsresultat uppnås. Serumnivåer kan variera mellan 6-14 g/l.

Betydelsefulla träffar

Efter föreläsningen samlades 11 medlemmar i PIO Västernorrland/Jämtland för att träffas och prata en stund. Vi presenterade oss för varandra då det var några nya ansikten och delgav varandra våra erfarenheter av att leva med en primär immunbrist. Intressant var att även anhöriga fanns med och berättade lite om hur det är att vara anhörig till en person med en livslång sjukdom. Mycket värme fanns i det som sades och vi konstaterade att dessa träffar är betydelsefulla och fyller en viktig funktion för oss alla. Vi avslutade med en gemensam fikastund i ett glatt gäng. •

Missa inte årets familjeläger och ungdomsläger 8 - 10 augusti!

PIO hälsar för 14:e gången hela familjen välkommen till PIO:s familjeläger!

Lägret anordnas för barn och ungdomar upp till 18 år som har primär immunbrist och deras familjer. Delar av programmet kommer att vara gemensamt för alla åldrar, men ungdomarna kommer även att ha egna aktiviteter.

Under årens lopp är det många familjer som deltagit vid lägren och varje år görs nya bekanskap. Det finns mycket roligt att göra på lägret: klättra klättervägg, paddla kanot, spela minigolf och pyssla.

Lägret kommer att hållas på Uskavigården som ligger vackert belägen vid sjön Usken cirka 5 mil norr om Örebro.

Mer information och inbjudan kommer att skickas ut under våren.

Varmt välkomna!

ALLA PATIENTER FÖRTJÄNAR HOPP

ViroPharma är ett läkemedelsföretag som forskar inom bioteknik och har som målsättning att hjälpa patienter som lider av livshotande sjukdomar, genom att utveckla innovativa läkemedel som kan förbättra hälsa och rädda liv.

Vi utvidgar våra insatser globalt och arbetar för att utveckla behandlingar mot olika sällsynta sjukdomar.

Dagens arbete leder till morgondagens behandlingar.

Copyright ©2012/2013 ViroPharma Incorporated. Med ensamrätt. VIROPHARMA och ViroPharma-logotypen är varumärken som tillhör ViroPharma Incorporated.

SE/CIN/13/0043

1/13





Nära dig!

- Sveriges enda tillverkare av plasmabaserade läkemedel
- Utvecklar informationsmaterial och hjälpmedel i samarbete med sjukvården
- Stöder utbildning av vårdpersonal

www.octapharma.se



**Optimerad
subkutan
immunglobulin-
behandling!**

Crono Super-PID 10/20 och S-PID 50

- *Små och snabba.*
- *Upp till 50 ml på en halvtimme.*
- *Du vet exakt när din infusion är klar.*

Neria Multi 2, 3 eller 4

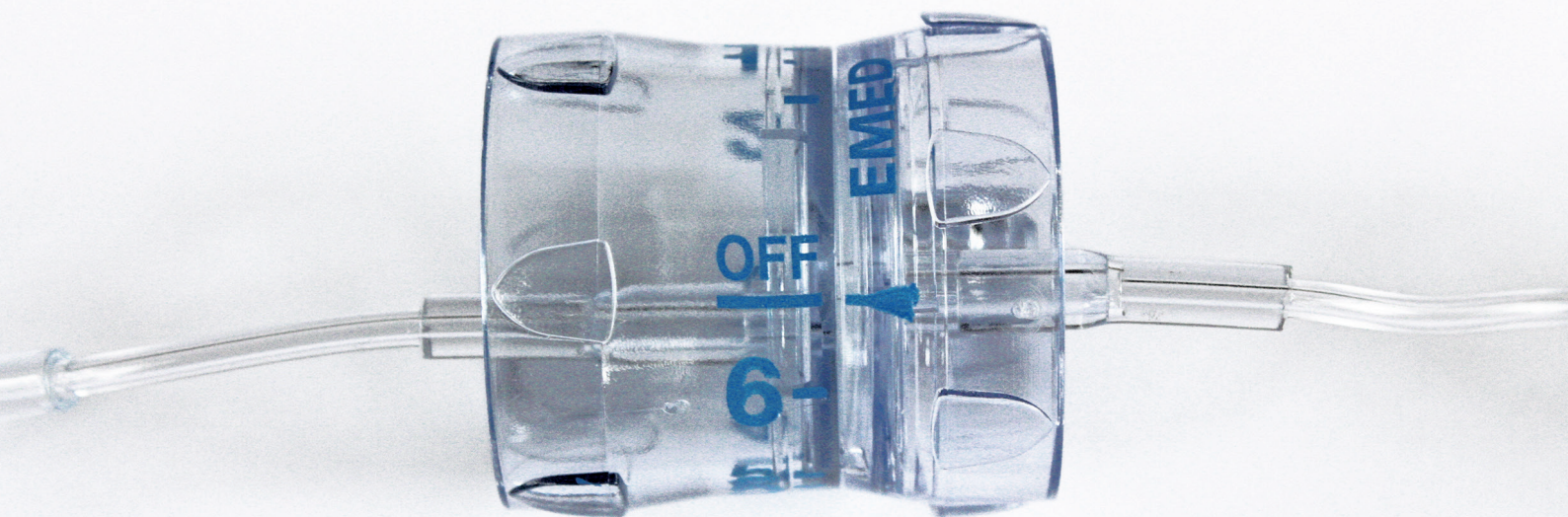
- *Smidigt infusionsset med 90° stålkanyl och 2, 3 eller 4 infusionsplatser.*



NordicInfu Care is an activity of Air Liquide Healthcare

NYHET!

NU kan du påverka flödeshastigheten under pågående infusion!



VersaRate™ Flow Control

Variabel flödeskontroll – med OFF-funktion – till mekaniska infusionssystem som t ex Freedom60.

Beställningsinformation:

Antal/förpackning: 25 st
inkl sprutor.

Artikelnr: 73 36 60



**Kontakta oss för
ett gratisprov!**



NordicInfu Care is an activity of Air Liquide Healthcare

PIO, riksorganisationen

Ordförande

Maria Monfors
Rullstensvägen 6
187 34 TÄBY
Tel: 0708-68 53 37
E-post: maria.monfors@pio.nu

Kansli

Verksamhetsansvarig

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

Ekonomiansvarig

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

Länsavdelningar

PIO Jönköping

Anette Andersson
Castmans väg 11
575 37 EKSJÖ
Tel: 0381-146 13
E-post: mka.andersson@gmail.com

PIO Skåne-Blekinge

Lotta Billquist
Karlsundsvägen 2a
26142 LANDSKRONA
Tel: 0418-40 20 11
E-post: PIO.Skane@gmail.com

PIO Stockholm-Uppsala

Märta Almegård
Tunnlandsvägen 22
168 36 BROMMA
Tel: 0723-22 96 97
E-post: malillan@hotmail.com

PIO Västernorrland - Jämtland

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

PIO Väst-Halland

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

PIO Örebro-Västmanland

Mathias Tjäderbäck
Villagatan 12
697 30 PÅLSBODA
Tel: 070-380 40 96
E-post: tjaderback@hotmail.com

Kontaktpersoner

Västra Götaland - Skaraborg

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

Västra Götaland - Älvsborg

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

Norra Norrland

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

Östergötland

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