

PIOblad

Nytt från Primär immunbristorganisationen

Nr I 2016



**PIDcare och
Hälsodagboken**

sid 4-5

**Primära immundefekter
- symptom och diagnos**

sid 12-13

**Världsimmunbrist-
veckan 22-29 april**

**Varje år uppmärksammas primär
immunbrist världen över**

sid 15



Reportage »Man ger lite av sig själv och vet
att någon annan kommer att uppskatta det. **«**

sid 16-17



Innehåll

- I Hänt se'n sist**
- 3 Landstingen tar över ansvaret för immunglobulinpumparna**
Från den 31 maj 2017 tar landstingen över ansvaret från TLV
- 3 Efterlysning - enkät om livskvalité**
- 4-5 PIDcare och Hälsodagboken**
Det nationella kvalitetsregistret
- 6-9 IPIC-mötet**
Milstolpar, nuläge och framtid på internationellt möte
- II Screening av nyfödda för svåra former av immunbrist**
- 12-13 Primära immundefekter**
- symptom, diagnos
- 15 Världsimmunbristveckan**
22-29 april - varje år!
- 16-17 Våra givare är riktiga hjältar**
Reportage om plasmagivning

- 18-19 Forskningsstöd**
PIOs forskningsstöd 2015 delades ut till två forskare
- 20 Några glimtar från lokalt årsmöte**
- 21 Familjeläger**
Vi ses i Uskavi 12-14 augusti
- 22-23 Medlemsberättelse**
Varför var det aldrig någon som sa något?
- 24 Kontaktuppgifter**
- Omsl. Varningstecken hos barn och vuxna**
Känn igen varningstecknen för primär immunbrist

Annonsörer

- 2, 21** NordiciInfu Care
8 TP Medical
10 CSL Behring
14, 24 Steripolar
20 Baxalta

Redaktionellt

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

Utgivningsplan

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

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

Omslagsbild

Anders Fasth, seniorprofessor och överläkare
Foto: Johan Wingborg, Göteborgs universitet

ISSN 1103-6249

Redaktör

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

Annonsering

Se pris och mått: www.pio.nu
E-postadress: ulrika.jondelius@pio.nu

PIObladets samrådsgrupp

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

Gästmedarbetare 2016

Sofia Westman, Leg psykolog, Kompetenscentrum
Rehabiliteringsmedicin, Sunderby sjukhus

Tryck

Triotryck, Örebro

Hänt se'n sist...



Häromdagen fick jag ett samtal från en förälder som ville prata om erfarenheter av stamcellstransplantation. Jag lyssnade och berättade även lite grann om det jag minns från tiden då vår son genomgick en transplantation på grund av en medfödd, svår kombinerad immundefekt, SCID.

Lång tid har gått sedan dess men jag tänker ibland att vi hade tur på många sätt. Tur i den bemärkelsen att någon reagerade, det fanns behandling och han svarade bra på den. Men även för att han fick den bästa möjliga vården som finns att få. Vi hamnade rätt (till sist) där kompetensen fanns, vilket jag och min man ser som en avgörande faktor för att vår son kom att överleva. Det är dessvärre ingen garanti, fortfarande i dag, att man får specialistvård.

Vi i PIO tar del av alltför många berättelser där människor upplever att de inte får den vård eller behandling de skulle behöva och där sjukvårdspersonal har bristfällig kunskap om primär immunbrist. Min erfarenhet är att så länge man mår bra med sin sjukdom fungerar det bra med den lokala sjukvårdshjälpen. Men när något tillstöter och läget blir mer kritiskt då räcker sällan kompetensen till och alltför många sjukhus tar inte kontakt med specialister för att få råd. Man vet inte vart man ska vända sig, har inte tid, är rädd för att verka okunnig, tycker sig kunna eller vill försöka själva. Oavsett varför sjukvårdspersonal inte tar hjälp blir det svårt och bekymmersamt för personen med sjukdomen. Det leder till otrygghet och ofta onödigt lidande. I Sverige finns specialister inom primär immunbrist på flera universitetssjukhus runt om i landet. Dessutom finns expertteam för immunbrist vid centrum för sällsynta diagnoser, CSD, i Stockholm och Göteborg. Men än nyttjas de inte på bästa sätt.

Eftersom de allvarligaste formerna av primär immunbrist bara drabbar ett fåtal finns inte möjlighet till tillräcklig erfarenhet på varje sjukhus av naturliga skäl. PIOs uppfattning är att om man skulle samla ansvaret för alla med svåra former av primär immunbrist till ett specialistcentrum skulle man kunna garantera bästa möjliga vård och behandling, bedriva effektiv forskning, öka kunskapen och fungera som en rådgivande enhet till lokala vårdgivare för den rutinvård som kan bedrivas på patientens hemort, dels vid de vanligare formerna av

primär immunbrist och dels vid eftervården av de mer komplicerade formerna. Detta vore en framgång för alla parter.

Även om vi ser att det ibland finns brister inom vården ser framtiden ändå ljus ut. Mycket bra har hänt de senaste åren inom området primär immunbrist, t.ex. har ett kvalitetsregister startats, PIDcare. Vi hoppas att PIDcare ska ge större kunskap och förbättrad behandling på sikt, på sid 4-5 kan du läsa mer. Det finns numera också riktlinjer för utredning, diagnos och behandling för flera primära immunbrister. Ett annat exempel på ett viktigt framsteg är screeningprojektet för primär immunbrist i Stockholmsregionen. Ett forskningsprojekt där man vill hitta nyfödda barn med de allvarligaste formerna av primär immunbrist i samband med PKU-testet. Professor Lennart Hammarström, Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm, som leder studien skriver i detta nummer om projektet och bakgrunden till PKU-testen.

Screeningen bådär gott för framtiden för de allvarligaste formerna och kanske ger det även ringar på vattnet, att primär immunbrist i allmänhet får en ökad uppmärksamhet. Vi kan hoppas på det, för precis som PIO-medlemmen Malin Lenneryd skriver i sin berättelse på sid 22 kan man få vänta länge tills någon misstänker primär immunbrist.

Professor Anders Fasth vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus beskriver i detta nummer symptom, diagnos och behandling av primär immunbrist och på tidningens omslag finns en lista med varningstecken som specialister inom området har utformat. Ett viktigt redskap för att identifiera primär immunbrist.

Det här är ett matnyttigt nummer som jag hoppas att du får glädje av. Dela gärna med dig av tidningen till någon annan du tror skulle vilja veta mer om primär immunbrist.

”Ju mer man kan om sin sjukdom desto större möjlighet till god livskvalité”, PIOs motto.

Avslutningsvis vill jag tacka för min tid som ordförande i PIO. Jag önskar den nya styrelsen, med Maria Monfors som ordförande, ett givande och framgångsrikt år. Varmt lycka till.

Ann-Sofie Isaksson Nordmark
Avgående t.f. ordförande

När livet tar Omvägar

SE:JUN2015/MAR04 FV0 14574



Vårt team på NordicInfu Care har lång erfarenhet av alla aspekter kring subkutan läkemedelsbehandling i hemmet. Det gör att vi kan erbjuda en unik kombination av medicinskteknisk utrustning och kunskap inom immunbristbehandling för både vuxna och barn.

Låt oss visa vägen till optimerad immunbristbehandling i hemmet



Kontakta din läkare eller sjuksköterska för information om våra produkter. **Till exempel våra allt-i-ett infusionsset med tunn nål och integrerad häfta för upp till 4 infusionsplatser.**



NordicInfu Care AB Box 1225, 131 28 Nacka Strand. Tfn: 08-601 24 40 e-post: info@infucare.se www.infucare.se

Landstingen tar över ansvaret för immunglobulinpumparna

– Nu är det dags för landstingen att ta fram en plan inför övertagandet, för att trygga tillgången av pumpar, menar Anneli Larsson, verksamhetsansvarig, PIO.

Från den 31 maj 2017 tar landstingen över ansvaret från TLV (Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket) för infusionspumpar som används för subkutan immunglobulinbehandling och för viss inhalationsutrustning.

Beslutet togs i november 2015 men TLV anser att det är viktigt att produkterna är kvar inom förmånerna till dess att landstingen kan ta över ansvaret och erbjuda sådan utrustning till berörda patienter. TLV bedömer att landstingen har behov av god framförhållning för att överta ansvaret vilket innebär att beslutet om uteslutning av produkterna träder i kraft först i maj 2017.

Immunglobulinbehandling vid primär immunbrist klassas av WHO som en livsnödvändig behandling. I Sverige finns ca 1000 personer som berörs av beslutet. Det är personer i alla åldrar och i olika faser i livet. Barn, unga och vuxna som har olika livsstil, olika behov och olika fysiska förutsättningar att praktiskt sköta olika pumpar. En infusionspump som passar för en individ kanske inte alls passar en annan. Anneli Larsson menar att det därför är mycket viktigt att landstingen tillhandahåller olika typer av pumpar på samma sätt som det fungerar i dag under TLVs ansvar och säger:

– Det är en viktig del i den livsnödvändiga behandlingen att personer med primär immunbrist har tillgång till de pumpar som passar dem bäst, på lika villkor, oavsett var i landet de bor.

I den nya patientlagen står det att patienten ska få välja det hjälpmedel

hon eller han föredrar när olika alternativ finns. Så länge behovet finns och kostnaden för det valda alternativet anses rimlig. (kap. 7, § 2). Med andra ord är det nu hög tid för alla landsting att börja planera för övertagandet.



Bakgrund: Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket, TLV, tog den 19 november 2015 ett beslut om att infusionspumpar, bland annat pumpar som används för subkutan gammaglobulinbehandling, och viss inhalationsutrustning kommer att uteslutas ur läkemedelsförmånerna från och med 31 maj 2017. Beslutet i sin helhet finns att läsa på TLVs hemsida www.tlv.se under menyn "Beslut".

Efterlysning!

Anmäl ditt intresse till PIO,
e-post: info@pio.nu

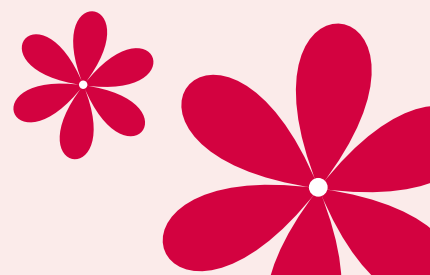
Har du primär immunbrist, behandling med immunglobulin, är över 18 år och vill vara med och svara på en enkät om livskvalité?

Vi behöver din hjälp! PIO har blivit utvalda att tillsammans med patientorganisationer i åtta andra europeiska länder och Canada delta i en enkätundersökning som genomförs av den internationella patientorganisationen IPOPI.

Enkätundersökningen äger rum under senvåren/sommaren 2016 och ska belysa livskvaliteten för de som har primär immunbrist.

Detta är en utmärkt möjlighet att få veta mer om hur livet och livskvaliteten påverkas när man har primär immunbrist. Resultatet kommer vara ett viktigt verktyg i påverkansarbetet för en bättre vård. Frågorna är på svenska och besvaras online. Enkäten besvaras anonymt och en rapport kommer att presenteras 2017.

PIO ska bidra med minst 50 svar, så din medverkan är viktig. PIO får dessutom ersättning från IPOPI för varje medlem som svarar. Genom att besvara enkäten gör du dubbel nytta.



PIDcare och Hälsodagboken

Text: Susanne Hansen

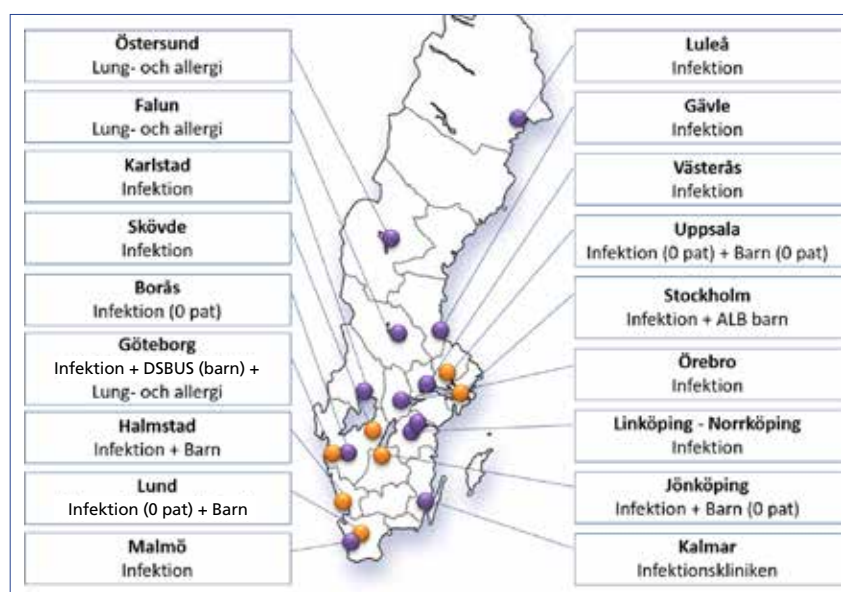
Medlem i styrgruppen för PIDcare

Sjuksköterska på Immunbristenheten, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge

PIDcare, det nationella kvalitetsregistret för patienter med primära immunbrister har funnits sedan 2012. Under åren har ett stort arbete lagts ner för att utveckla funktionen i registret, informera och ansluta kliniker samt informera och inkludera patienter.

För närvarande är 25 kliniker anslutna. 20 av dessa (16 vuxenkliniker och 4 barn-/ungdomskliniker) registrerar aktivt i PIDcare. Enligt ALPI-studien (Gardulf et al) fanns det år 2007 ca 55 kliniker i Sverige som hade hand om immunbristpatienter. Vi uppskattar att antalet är ungefär detsamma nu och målet är att de flesta ska ansluta sig. För närvarande är 1450 patienter inkluderade i PIDcare. Vi räknar med att i dagsläget ca 2500 patienter följs på immunbristmottagningarna runt om i Sverige. Anslutning till PIDcare sker på frivillig basis både för kliniker och enskilda patienter. I styrgruppen för PIDcare ingår representanter för PIO samt läkare och sjuksköterskor som arbetar med primär immunbristpatienter. Registerhållare är professor Janne Björkander. PIDcare certifieras och kvalitetsgranskas av Nationella styrgruppen för kvalitetsregister, Sveriges Kommuner och Landsting.

Vad är syftet med PIDcare? Den övergripande målsättningen är att förbättra och säkerställa vårdkvaliteten för patienter med primär immunbrist. Det sker på olika sätt; på nationell nivå, på klinisk nivå och på patientnivå. På nationell nivå följs kvalitetsutvecklingen t.ex. genom att mäta följsamheten till SLIPI:s riktlinjer för utredning och behandling och SISSI:s behandlingsriktlinjer. Ett annat exempel är att mäta tid från symptom till diagnos. Vi vet att det är viktigt att ställa diagnos tidigt för att



undvika t.ex. lungskador. Med hjälp av registret kommer vi att kunna följa utvecklingen och se om tiden från symptomdebut till diagnos förkortas allt eftersom sjukvården uppmärksammas på vikten av att undersöka om det kan vara någon brist i immunförsvaret vid infektionsbenägenhet. Alla kliniker kan se sin egen statistik och jämföra den med statistik för hela PIDcare. På så sätt kan enskilda kliniker identifiera områden där man lyckats bra eller områden där man behöver genomföra förbättringsarbeten. Fördelen för den enskilda patienten är att det, för både patienten själv och för sjukvårdspersonalen, går att få en mycket bättre överblick över hur sjukdomsförloppet har sett ut över tid och vilket resultat olika behandlingar har givit vilket inte är möjligt med de journalsystem som finns. Detta kan leda till en mer individanpassad vård.

Vilka uppgifter registreras? Det som förs in i PIDcare är bland annat symptomdebut, diagnos och behandlingar. Dessutom registreras immunologiska provtagningar, bakterieod-

lingar, lungfunktionsundersökningar, röntgenundersökningar etc. Uppgifterna hämtas från journalsystem och laboratoriesvar samt inlämnade infektionsdagböcker. Inmatningen av data sker till största delen manuellt men förhoppningen är att det så småningom ska kunna gå att få automatiska överföringar från sjukhusens laboratoriesystem. Det är endast personal som arbetar på kliniken/mottagningen där patienten är ansluten som kan se uppgifter på personnivå.

Hälsodagboken PIDcare. Många patienter för infektionsdagbok där symptom, antibiotikabehandling och sjukfrånvaro dokumenteras. De flesta som behandlas med immunoglobuliner får också någon form av behandlingsprotokoll där de ombeds registrera när de tar behandlingarna, vilka batchnummer som använts samt eventuella biverkningar. Det ser lite olika ut på klinikerna hur man följer upp dokumentationen. På vissa kliniker lämnar patienten ifrån sig dagboken och protokollet vid läkarbesöket och på andra behåller patienten själv

pappren. I båda fallen är det svårt att gå tillbaka till tidigare dagböcker/protokoll för uppföljning. För att få en bättre överblick för både patient och personal har PIDcare utvecklat Hälso-dagboken som är en webbportal som kan användas på dator, mobiltelefon och surfplatta. Den ersätter både infektionsdagboken och eventuella behandlingsprotokoll.

Hälso-dagboken innehåller sju avsnitt:

- EQ-5D-5L som är en standardiserad enkät för mätning av självskattat hälsotillstånd
- Symptomdagbok
- Antibiotikabehandling
- Immunglobulinbehandling inklusive biverkningar
- Sjukdagar
- Vård dagar (inläggande på sjukhus)
- Vaccinationer

Dessutom finns en flik för egna anteckningar och en kalender där man kan se tidigare registreringar. Vi hoppas på en förbättrad datakvalitet i PIDcare när patienterna själva matar in uppgifter om antibiotikakurer etc. i stället för att personalen i efterhand ska leta fram uppgifterna och registrera. Patienten har tillgång till allt som han/hon själv registrerat i Hälso-dagboken. Data förs automatiskt över till PIDcare och personalen på immunbristmottagningen kan se uppgifterna och dessa kan därmed ligga till grund för en gemensam genomgång och diskussion vid återbesök och andra kontakter.

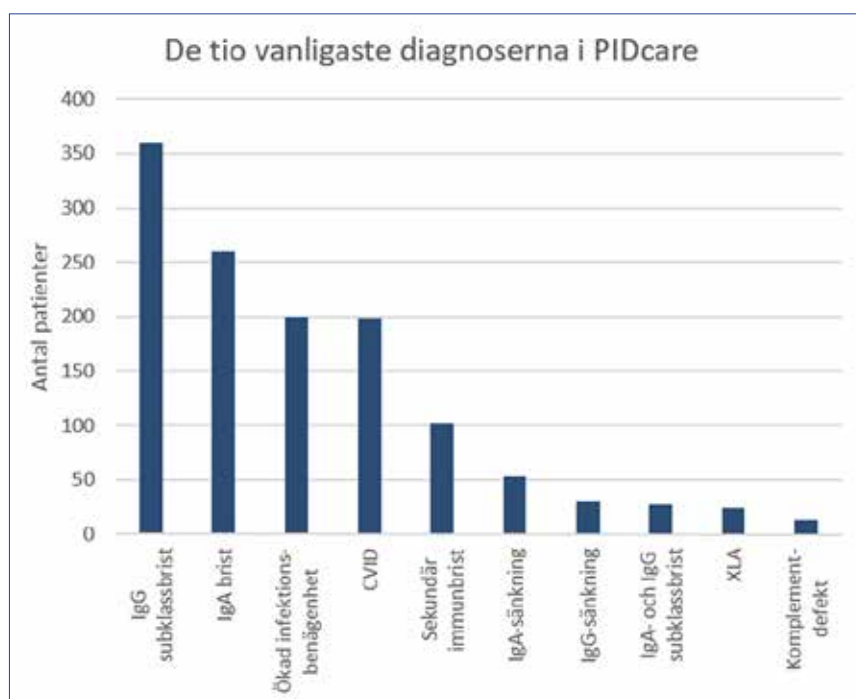
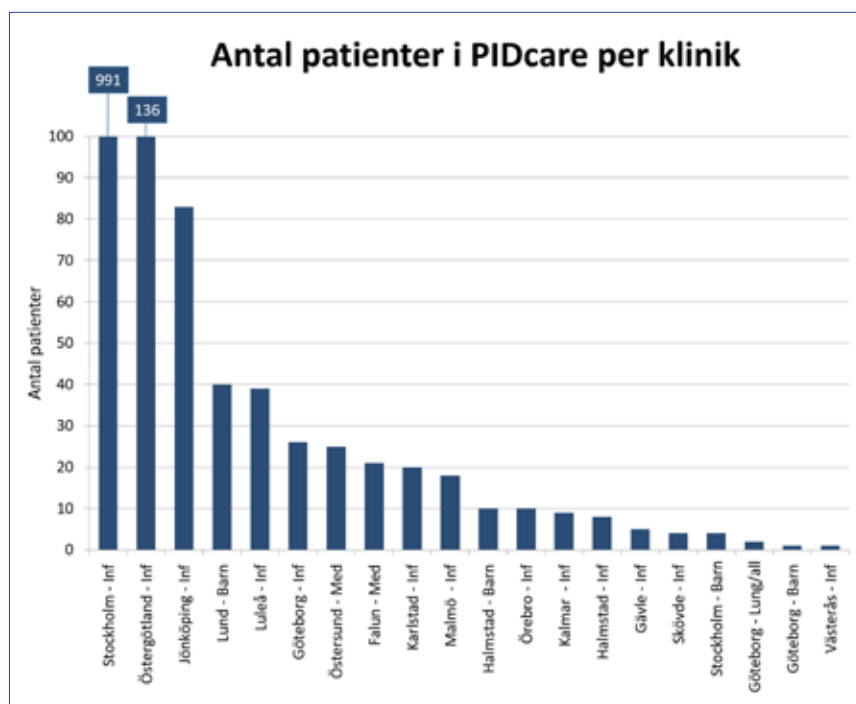
Alla patienter som är inskrivna på en klinik/mottagning som anslutit sig till PIDcare kan använda Hälso-dagboken. Man måste dock ha lämnat skriftligt samtycke till kliniken för registrering i PIDcare. Den nuvarande versionen av Hälso-dagboken lanserades i början av februari 2016. Dessförinnan hade en grupp patienter testat funktionen och lämnat värdefulla synpunkter och önskingar om vidareutveckling. I kommande versioner hoppas vi kunna inkludera många av förbättringsidéerna, t.ex. påminnelsefunktion vid behandling, fler livskvalitetsenkäter och länkar till diverse information.

Lagar och datasäkerhet. Vi inom styrgruppen för PIDcare är mycket noga med att följa det regelverk som

styr nationella kvalitetsregister, bl.a. patientdatalagen och personuppgiftslagen. När det gäller IT-säkerheten så är det samma säkerhetskrav som för journalsystem. Det innebär att all datatrafik sker inom Sjunet som är vårdens och omsorgens egna kommunikationsnät, det är alltså inte kopplat till internet. Detta innebär att personal som ska arbeta i PIDcare måste logga in från en arbetsdator. Hälso-dagboken ligger på internet och en gång i halvtimmen tankas data över till PIDcare. Ingen dataöverföring sker åt andra hållet från Sjunet till

internet. För att inte obehöriga ska komma åt informationen i Hälso-dagboken måste användarna i nuläget logga in med BankID eller mobilt BankID. Inom en inte alltför avlägsen framtid hoppas vi att man ska kunna logga in via 1177 Vårdguiden.

Läs mer om PIDcare och Hälso-dagboken. På www.pidcare.se finns mer information om PIDcare, kvartalsrapporter med statistik, patientinformation, information/instruktion om Hälso-dagboken m.m.





Under tre intensiva mötesdagar, där ett fyrtiotal föreläsare avlöste varandra som på ett pärlband, fick vi åhörare en tillbakablick över utvecklingen inom området primär immunbrist under 1900-talet och fram till idag och även höra experternas tankar om framtiden när det gäller behandling av primära immunbrister och forskning.

Det var andra gången IPOPI, International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies, arrangerade den internationella primär immunbrist-kongressen, IPIC. Mötet är främst för läkare och har en inriktning mot klinik - det vill säga diagnos, behandling och omhändertagande av patienterna. Årets möte hölls i Budapest och samlade närmare 700 deltagare från 70 länder. Från PIO deltog tf. ordförande Ann-Sofie Isaksson Nordmark och verksamhetsansvarig Anneli Larsson för att lyssna och förmedla information till PIOs medlemmar. Representanter från de nordiska patientorganisationerna passade även på att hålla ett möte. Sådana här mötesdagar är också ett bra tillfälle att träffa läkare och sjuksköterskor från Sverige och prata om viktiga frågor som patientregistret PIDcare, hur vi tillsammans ska arbeta för att immunglobulinpumparna även fortsättningsvis ska finnas tillgängliga i alla landsting (se mer info. på sid 3) och annat som

är aktuellt. Här följer en sammanfattning av det vi tar med oss från mötesdagarna inom områdena diagnostik, symptom, behandling och framtid.

Diagnostik. De senaste åren har teknologin för att leta efter gener som orsakar sjukdom förbättrats dramatiskt. Genetisk sekvensering har startats och kommer att utvecklas i framtiden. Något som är särskilt användbart när det gäller att diagnostisera ovanliga sjukdomar. Teknik för att hitta barn med de allra allvarligaste formerna av primär immunbrist (PI) i samband med screening av nyfödda har också utvecklats. Antalet länder där man genomför nyföddhetsscreening ökar (och är även på gång i Sverige, förf. anm.) Eftersom chansen för överlevnad är högre om man hittar barnen med de svåra formerna av PI tidigt och kan transplantera innan barnen har hunnit drabbas av infektioner, är detta ett livsviktigt diagnosverktyg. (Se artikel om screening, sid 11).

Det är viktigt att genetiskt fastställa orsak för att namnge sjukdomen och kunna ge en exakt diagnos, något som uppskattas mycket av patienter och deras familjer. Det är också betydelsefullt för att man bättre ska förstå sjukdomsmekanismer och hur funktionen i olika fysiologiska system påverkas av sjukdom och kan påverkas av olika behandlingar. Fördelar med genetiskt fastställd diagnos är att man bättre kan bedöma prognos, designa en målstyrd behandling och ge genetisk vägledning.

Man har hittills funnit cirka 300 gener kopplade till primär immunbrist, berättade professor Mirjam van der Burg från Nederländerna. Hon tror på en snabb utveckling, tack vare den nya tekniken. Professor van der Burg berättade vid sin föreläsning om de olika metoderna för genetisk testning. Vid metoden Sangersekvensering testar man bara för en specifik gendefekt i taget vilket är användbart då man har en stark misstanke om orsak medan den metod som brukar kallas NSG (next generation sequencing) testar för flera olika gendefekter och är användbar då hypotesen är svag eller saknas. Ett alternativ är att testa alla kodande delar i genomet. De kodande delarna kallas exoner och metoden kallas WES (whole exome sequencing). Vid WGS (whole genome sequencing) testas hela genomet (både de delar som utgör gener och andra delar av genomet).

Ju mer information man får, desto mer har man att förhålla sig till. Man måste vara medveten om att man kan hitta information om sådant man inte har bett om och inte vet hur man ska hantera. Något som leder till etiska dilemman. (När WES eller WGS genomförs i Sverige, letar dataprogrammet som gör analysen bara efter det som efterfrågas. T.ex. vid misstanke om PID så analyseras bara om en mutation finns i någon av de 300 gener där en mutation kan leda till PID. Förf anm)

Etiska dilemman. Dr James Stacey Taylor, filosof från USA var inbjuden



för att visa exempel på olika dilemma. Ska man berätta för patienten om man utöver primär immunbrist hittar andra sjukdomar vid gentestet? Vilka etiska skyldigheter har läkare i sådana situationer? Och vilka rättigheter har patienten? Vad har man rätt att få veta och har man rätt att inte behöva få veta? Hur ska läkare utbildas för att kunna ge information om genetiska risker? Dr Taylor gav inga svar utan ville väcka åhörarnas intresse att tänka över de etiska dilemma som uppstår med nya tekniker.

Kunskaperna om olika sjukdomar och dess påverkan på individen ökar ständigt. Ibland ställs gamla sanningar på ända. Professor Steve Holland menade att man som läkare och forskare måste vara ödmjuk. Det är viktigt att kunna säga, ”jag trodde jag förstod, men hade fel. Vi trodde så därför att, men nu vet vi detta och tror så här.”

Det stora paradigmskiftet är insikten att primär immunbrist är mycket vanligare än man tidigare trott, sa professor Amos Etzioni, medlem i IPOPIs Medical Advisory Panel (MAP). Han menar att professionen har insett att orsaken till allvarliga

infektionssjukdomar inte har med otur att göra utan med muterade gener. Ett annat paradigmskifte är sambandet mellan immunbrist och autoimmunitet. Tidigare trodde man att dessa två tillstånd stod långt ifrån varandra. Nya data visar att primär immunbrist och autoimmunitet är sammankopplade med varandra och termen dysreglering används allt oftare. Ett tredje område som visat sig spela en viktig roll bland de primära immunbristsjukdomarna är autoinflammation.

Komplikationer. Dr Charlotte Cunningham-Rundles berättade att 23 % av alla som har vanlig variabel immunbrist, CVID inte har några andra problem än infektioner. Resten har komplikationer som autoimmunitet, cancer och inflammation i lungor, mage/tarm och mjälte samt cytopeni (låga blodvärden). Det amerikanska registret USIDNET visar att 62 % av personerna med CVID har problem från mage/tarm. Sura uppstötningar och halsbränna (gastroesofageal reflux) var de vanligaste rapporterade symptomen, andra symptom är bl.a. diarré och magsmärtor.

Det är viktigt att bevaka och undersöka orsaken till mag-tarmproblemen. Infektioner är vanligt och kan

orsakas av virus, svamp eller bakterier, sa dr Cunningham-Rundles och nämnde *Helicobacter pylori*, *Giardia lamblia*, *Salmonella* och *Campylobakter*, *Cryptosporidium*, *Cytomegalovirus* och *Norovirus*. Autoimmunitet och inflammatoriska tillstånd är också exempel på orsaker till symptom från mage/tarm. Däremot tyckte dr Cunningham-Rundles att man inte ska ha för bråttom att koppla magbesvär till celiaki (glutenintolerans). Av 20 personer som hade celiaki-liknande symptom visade sig fyra vara bärare av gener som är kopplade till celiaki och endast två av dessa svarade positivt på glutenfri diet. Långvarig diarré kan oavsett orsak bl.a. leda till undernäring, brist på vätska, proteiner och salter. Det är därför viktigt att se över nutritions och tillförsel av vätska och olika vitaminer. Metronidazol och rifampicin var exempel på antibiotika som nämndes verksamma vid infektioner i mage/tarm. Steroider är ett beprövat behandlingsalternativ vid tarminflammation. Dessutom har rituximab och andra biologiska läkemedel börjat användas som behandling. Det man kan fundera över, menade Charlotte Cunningham-Rundles, är hur bra det är att hålla de regulatoriska T-cellerna borta med immunsuppressiva medel. Vad kommer det att medföra på sikt för patienterna? Hos patienter med CVID har man inte sett att T-cellerna



orsakar de inflammatoriska problemen. Dödligheten är högre hos personer som har inflammatoriska problem. Men vad som orsakar inflammation vet man inte ännu. (Men det är viktigt att behandla för att minska inflammationen, förf anm.)

Under mötet berättade Dawn Smith, en patient från England, om att hon hade stora problem med mage och

tarmar under många år med kraftigt försämrad livskvalitet utan att någon inom vården gick till botten med att hitta orsaken. Till sist visade det sig att hon hade kroniskt norovirus och mår nu bättre tack vare behandling.

Behandling och vård - nu och i framtiden. Vid ett symposium med titeln individualiserad behandling framhölls bl.a. vikten av att patienter

får information om tillgängliga behandlingsmetoder och preparat för att kunna vara delaktiga i valet. Kunskapen är mycket dålig om hur patienter väljer behandling men sjuksköterskorna har en viktig roll för att patienterna ska få den behandling som passar dem bäst, konstaterade dr Siobhán Burns från London. Alla patienter är olika och förutsättningarna är olika i olika länder, som t.ex.

Den kompletta Crono PID familjen

Nyhet!

100 ml pump CRONO S-PID 100



Crono Super-PID



Crono S-PID 30



Crono S-PID 50



Crono S-PID 100

TPmedical
INFUSION SOLUTION

Obs! Nytt telefonnummer!

TP Medical AB info@tpmedical.se Tel: 072 – 373 46 42 Fax: 040 – 654 03 48

Dawn Smith



Alain Fischer



vilka behandlingsval som finns. Man visade även på skillnader mellan doktors val och patientens val och menade att man bör finna en balans däremellan. Doktorn ser bl.a. till medicinska indikationer för val av behandling, kostnader, om patienten har flera diagnoser osv. medan patienten tänker på sjukdomen och behandlingen i relation till arbete/skola, familj, vänner, resor och fritidsaktiviteter.

Under samma symposium berättade prof. Martin van Hagen från Rotterdam att studier visar att personer med primär immunbrist skattar självupplevd livskvalité lågt oavsett behandling. En viktig utmaning framöver är att uppmärksamma det psykologiska omhändertagandet, sa prof. Alain Fischer vid ett tillfälle under mötesdagarna, vilket passar bra att nämna här.

Ann Gardulf, docent och leg. ssk från Sverige berättade bl.a. om vikten av att utbilda och förbereda patienterna inför subkutan hembehandling. Att hon/han måste acceptera behandlingen, ha förmåga att förändra sina vanor för att införliva behandlingen i sitt dagliga liv. Det är också viktigt att patienten har kunskap om sin sjukdom, behandlingen och hur den verkar och vilka biverkningar som kan uppstå. Patienten ska även klara av själva handhavandet med att få immunglobulinet från förpackningen till en spruta och sticka sig själv. Alla steg måste läras in om hembehandling ska fungera tillfredsställande. Läkarens och sjuksköterskans roll i processen kan vara att stödja patienten att acceptera att hon/han har en kronisk sjukdom och att hantera situationen. Hjälpa patienten att bli en krigare istället för ett offer, menade docent Gardulf.

Genom att titta på immunglobulinivåerna hos personer med CVID kan man se riskfaktorer för olika infektioner, sa dr Isabella Quinti och menade bl.a. att de olika IgG-nivåerna bland personer med CVID kan vara förklaringen till de varierande resultaten på dosering och effekt av behandling. Dr Quinti efterlyste multi-center-studier för att identifiera undergrupper till CVID och därmed individualisera behandlingen och finna de patienter som har hög risk för allvarliga infektioner. På senare år har behandling med olika

former av biologiska läkemedel visat sig vara effektivt vid vissa immunbrister. Om man vet vilka gener och proteiner som inte fungerar kan man tillföra det som saknas, en målstyrd behandling som inte botar men som lindrar symptomen. Som ett exempel på en form av målstyrd behandling beskrev professor Steve Holland en patient med den ovanliga primära immunbristsjukdomen LAD 1 som bl.a. plågades av inflammerat tandkött och tandlossning. Efter flera misslyckade teorier och behandlingsförsök tog prof. Holland hjälp av en tandläkare som öppnade nya dörrar för insikt. Tillsammans fann de att förhöjd förekomst av IL-17 eller IL-23 (IL= interleukin, signalmolekyler mellan celler som produceras av immunförsvaret) var orsaken till inflammationerna och tandlossningen. Med hjälp av IL-17- eller IL-23-blockerare (biologiska medel) kunde man behandla och minska antalet inflammationer.

Behandling som kan bota är stamcellstransplantation (benmärgstransplantation), men det är en riskfylld behandling som bara genomförs vid de allvarligaste formerna av primär immunbrist. Även inom detta område görs framsteg. Professionen har blivit bättre på att fastställa vävnadstyp vilket är betydelsefullt för att hitta rätt givare och man har funnit skonsammare läkemedel för konditioneringen (förberedande behandling inför transplantationen). Dr Quinti tror att man kommer att genomföra fler transplantationer för andra diagnoser än SCID och CGD. Hon ser ljus på framtiden för personer med PI.

En annan lovande möjlighet till bot är genterapi. Man för in en gen med normal funktion i stället för den defekta genen. Detta är möjligt om det är en monogen sjukdom (en mutation i en enda gen som orsakar sjukdomen). I denna process används ett virus som vektor (bärare av genen) in i patientens genom. Behandlingen är fortfarande under utveckling trots att den använts i mer än 10 år, och tidigare problem med cancer på grund av aktivering av onkogener (gener som ändrar egenskaper hos celler och orsakar cancer) inom genomet har lösts nu, vilket gör denna behandling mycket säkrare. Detta skulle kunna bli en mycket vanligare behandling i framtiden vid monogena sjukdomar.

Nationella och internationella patientregister där epidemiologiska data samlas är en viktig källa till kunskap om sjukdomars utbredning, orsaker, förlopp och effekterna av behandling. Prof. Nizar Mahlaoui från Frankrike talade om vikten av fungerande epidemiologiska dataregister och menade att de är ovärderliga. Register bidrar med kunskap inte bara för sjukvårdspersonal utan också för patienter och beslutsfattare. Inte minst för att säkerställa att personer med PI runt om i världen har tillgång till effektiv vård och behandling. Sedan 2004 har ESID ett europeiskt register. (I Sverige har vi registret PIDcare, förf anm. Se sid 4-5).

Tidig diagnos och regelbunden behandling gör skillnad på välbefinnandet.

– Man kan inte bara titta på mikrober, man måste se hela människan, sa prof. Andrew Cant. Och de kloka orden får avsluta rapporten från IPIC-mötet i Budapest.

Vad var mest intressant för mig i Budapest.

Text: Professor Janne Björkander

Först och främst diskussionen om register som låg sist på fredagen. Jag åkte på detta möte främst för att söka samarbete med andra register och lära av vad andra register kan som inte vi kan.

Sedan finns det ju föreläsare som slår rekord och alltid håller fantastiska föreläsningar som Alain Fischer, Steve Holland och Andrew Cant.

Det block som var mest intressant för mig var det gastro-intestinala blocket. På 80-talet när jag höll på med min avhandling såg jag ju alla dessa bilder från slemhinnan med och utan tarmludd, med och utan enorma lymfkörtlar samt med och utan granulom. Jag försökte få någon kollega att forska på detta på samma sätt som Göran Karlsson forskade på övre luftvägar. Men det blev aldrig så. Vi har också i flera år försökt få till ett block till SLIPI-mötet om detta utan att lyckas. Det var mycket intressant för mig att äntligen få en samlad genomgång av detta.



Världsledande
utveckling av plasmaprotein-
läkemedel för allvarliga och
sällsynta sjukdomar.

TF-030-130930

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

Screening av nyfödda för svåra former av immunbrist

Text: Lennart Hammarström, professor. Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge.

Bland primära immundefekter finns en grupp allvarliga sjukdomar, exempelvis svår kombinerad immunbrist (SCID), som kan botas med benmärgstransplantation (stamcellstransplantation), under förutsättning att patienten inte har fått svåra organskador av infektioner innan diagnosen fastställts. Man har därför under en lång tid sökt metoder för att kunna screena barn för denna sjukdomsgrupp redan i nyföddhetsperioden.

En analys som mäter mängden nybildade T-lymfocyter (TREC) har utvecklats i Kalifornien och man rekommenderar nu screening av alla nyfödda i USA med denna metodik. Bland hittills drygt 3 miljoner screenade nyfödda har man funnit att en på cirka 60 000 barn har en mycket allvarlig form av immunbrist – svår kombinerad immunbrist (SCID). Vi har, tillsammans med docent Ulrika von Döbeln och hennes medarbetare vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar vid Karolinska Universitetssjukhuset Solna, vidareutvecklat metodiken till att omfatta även svåra immundefekter orsakade av brist på B-lymfocyter och sedan november 2013 genomförs ett treårigt forskningsprojekt med screening för mängden nybildade T- och B-lymfocyter hos alla nyfödda i Stockholmsregionen. Detta görs på det prov (PKU) som rutinmässigt tas strax efter födelsen.

Bakgrund. Alla nyfödda i Sverige provtas vid 48-72 timmars ålder med ett blodprov som får torka på filterpapper, s.k. PKU-prov. Provet sänds till ett centraliserat laboratorium, Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS) vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna. Provet analyseras idag avseende 24 olika medfödda sjukdomar. Målsättningen är att finna barn med behandlingsbara sjukdomar för vilka det är viktigt att

behandlingsstarten sker så tidigt som möjligt, helst innan barnet fått kliniska symptom. Allmän screening av nyfödda startade i USA 1963 då bakteriologen Robert Guthrie utvecklade en billig analysmetod för koncentrationsbestämning av aminosyran fenylalanin. Fenylalanin är markör för den ärftliga sjukdomen fenylketonuri (phenylketonuria, PKU), som utan behandling leder till svår mental retardation. Med tidigt insatt behandling med livslång proteinreducerad kost med tillskott av specialpreparat blir dessa barn normalt utvecklade och kan leva ett normalt liv. I Sverige startade den centraliserade screeningen via blodprov torkat på filterpapper med PKU 1965 och 1967 tillkom ytterligare en ärftlig ämnesomsättningssjukdom, galaktosemi. Flera sjukdomar har sedan successivt tagits med i screeningprogrammet: Kongenital hypotyreos 1980, kongenital binjurebarksvikt 1986, biotinidasbrist 2002 och 19 olika rubbningar i omsättningen av fettsyror och aminosyror 2010.

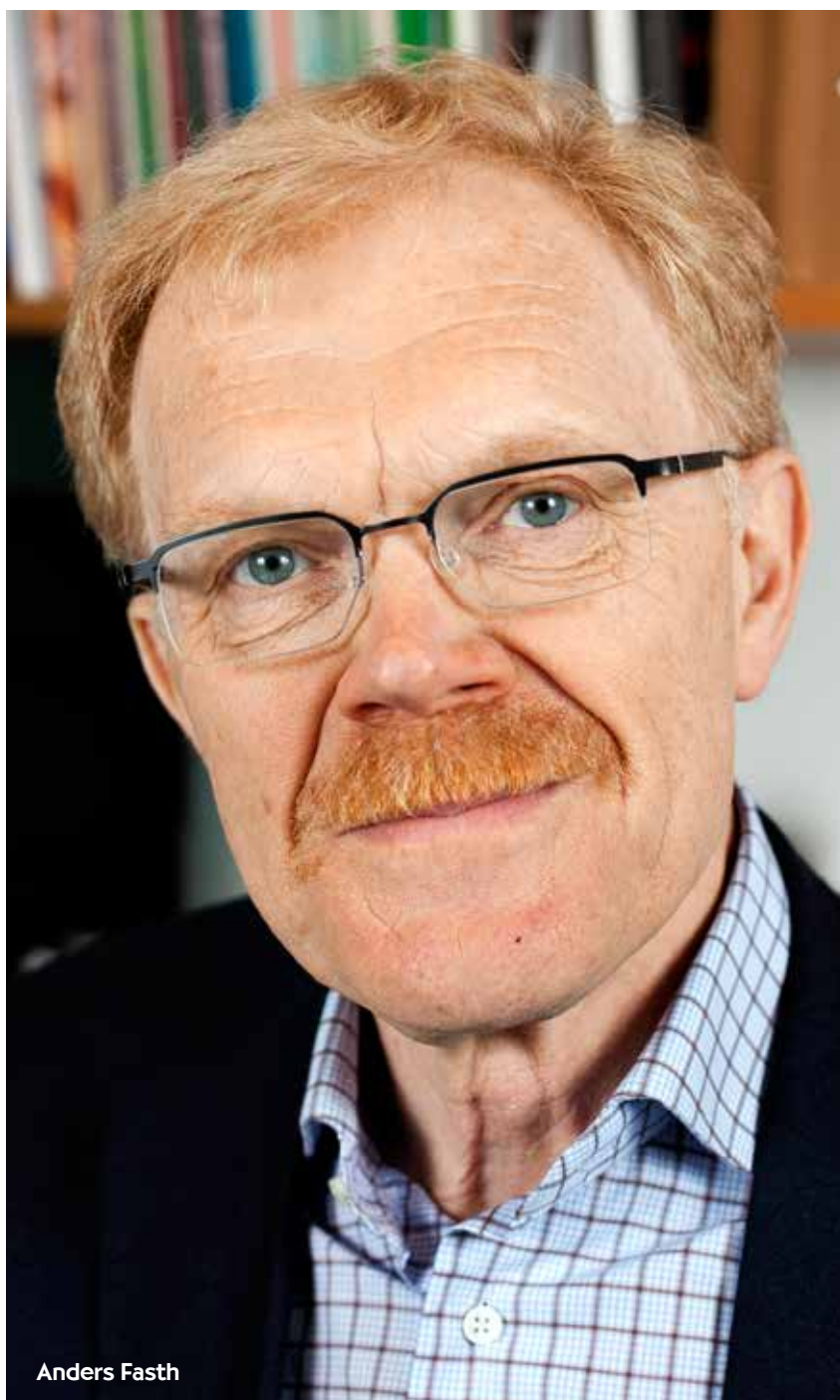
Primära immundefekter är en heterogen grupp som omfattar över 300 olika sjukdomar som ger medfödda brister i vårt immunförsvar. De flesta karakteriseras av en nedsatt förmåga hos vita blodkroppar (lymfocyter) att bekämpa infektioner. Den svåraste formen, severe combined immunodeficiency (SCID) är en livshotande sjukdom som orsakas av frånvaro av T-celler och hos vissa patienter även B-celler och NK-celler. Man känner idag till mer än 20 olika genetiska defekter som orsakar SCID. De flesta nyfödda med SCID skyddas delvis mot infektioner under de första levnadsmånaderna med hjälp av de antikroppar som överförs från modern under graviditeten. De drabbas därefter av svåra infektioner, ofta med opportunistiska agens med en nära nog 100-procentig mortalitet om inte barnet diagnostiseras i tid och behandlas. Genom hematopoietisk stamcellstransplantation (HSCT) eller genterapi kan patienterna dock botas. Behandlingen har avsevärt

större chans att lyckas om den kan utföras innan barnet infekterats och fått organskador och överlevnaden är över 95 % om HSCT genomförs före 3,5 månaders ålder.

Screening för primära immundefekter i Stockholmsregionen. Sedan november 2013 genomför vi ett forskningsprojekt med screening för svåra former av primära immundefekter genom att mäta mängden nybildade T- (TREC) respektive B- (KREC) lymfocyter i PKU-provet. Barn som faller ut positivt i screeningen återkallas till det barnhematologiska teamet vid Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge under ledning av prof. Jacek Winiarski. Undantag är för tidigt födda barn som vårdas på neonatalavdelning då det är en ökad sannolikhet att det positiva utfallet orsakats av omognad hos barnet – då kontaktas läkare direkt. När barnet återkallas för kontroll tas i första hand ett nytt blodprov, torkat på filterpapper, för analys på screeninglaboratoriet såvida inte screeningresultatet är så gravt förändrat att det inger en stark misstanke om SCID. Då remitteras barnet omedelbart till Barnkliniken på Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge för utredning och behandling. Vi har hittills undersökt cirka 60 000 barn och har funnit tre patienter med mycket låg mängd av nybildade T-lymfocyter - en med SCID (som framgångsrikt transplanterats), en patient som förefaller ha ataxia-telangeictasia (konfirmerande tester pågår) och ytterligare en patient med en grav T-cellsdefekt där vi ännu inte har någon diagnos. Vi har även funnit 61 ytterligare barn med låga nivåer av antingen T- eller B-lymfocyter som dock, med undantag för några mycket svårt sjuka barn med multipla sjukdomar (syndrom) som har avlidit, normaliserade sina värden under uppföljningstiden. Projektet kommer att avslutas i november 2016 och det är vår förhoppning att då kunna införa allmän screening för svår immunbrist i Sverige och en ansökan om detta behandlas för närvarande av Socialstyrelsen. ■

Primära immundefekter - symptom, diagnos

Text: Anders Fasth, seniorprofessor och överläkare
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Foto: Johan Wingborg, Göteborgs universitet



Anders Fasth

Flera tusen personer i vårt land har sådana avvikelser i sitt immunförsvar att de behöver utredning och i många fall någon form av behandling. Bland vuxna är variabel immunbrist - som betyder immunglobulinbrist utan känd genetisk orsak, en vanlig form. Och fler än 500 personer i landet behandlas med regelbunden tillförsel av immunglobulin för sjukdomen. (Se faktaruta.)

Tecken på immunbrist är oftast upprepade infektioner, men detta är inte hela bilden utan autoimmunitet, allergier och inflammationstillstånd är vanliga och ibland dominerande symptom.

Primära immundefekter är medfödda, ärftliga sjukdomar som drabbar vårt immunförsvar. Vi känner idag till minst 300 olika immunbristsjukdomar. Många är mycket ovanliga medan andra är vanliga, som selektiv brist på immunglobulin A. Vissa immunbrister omfattar enstaka personer i landet medan andra rör flera tusen personer. Behandlingen är för många regelbunden tillförsel av immunglobulin, subkutant eller intravenöst. Andra behöver regelbunden tillförsel av andra läkemedel t.ex. faktorer för att stimulera bildningen av neutrofila granulocyter. Och några få barn har så svåra immunbrister att de behöver benmärgstransplanteras för att överleva.

Primära immunbrister under olika perioder i livet. Under spädbarnsåren debuterar de allvarligaste immunbristerna där behandlingen för de flesta är benmärgstransplantation.

Exempel är svår kombinerad immundefekt, olika hemofagocyterande syndrom, Wiskott-Aldrich syndrom, medfödd agranulocytos men också x-kromosombunden agammaglobulinemi. Allvarliga infektioner kännetecknar svår kombinerad immundefekt, ofta med flera smittämnen samtidigt. En envis återkommande torsk och dålig viktuppgång är andra tecken. Vid Wiskott-Aldrichs syndrom ses förutom infektioner också eksem och blödningar.

Under förskoleperioden har alla barn många infektioner, oftast upprepade virusinfektioner. Men bland dem finns också de med upprepade bakteriella infektioner där frågan om primär immunbrist uppkommer. Immunglobulinbrist, komplementbrister och kronisk granulomatös sjukdom är primära immunbrister som diagnostiseras under de här åren.

Variabel immunbrist debuterar vanligen under tonåren och de yngre vuxenåren. Lung- och bihåleinflammationer är kännetecken. Dessa återkommande infektioner uppträder hos en person som inte har haft svåra bakteriella infektioner tidigare. I den här åldern söker man ofta akut för en infektion och det är lätt hänt att man möter olika läkare varje gång och ingen som har tid att räkna ihop och se vad som händer – att personen har alldeles för många bakteriella infektioner. Diagnosen riskerar att bli fördröjd.

Hur ställer man diagnosen? Det viktigaste hjälpmedlet är att misstänka primär immunbrist, dvs lyssna på patientberättelsen och ta några enkla blodprover: IgG, IgA, IgM, totalantalet lymfocyter och totalantalet neutrofila granulocyter. I vissa fall inom primärvården också specifika antikroppar mot t.ex. pneumokocker, IgG-subklasser och komplementdefektscreening. Finner man här avvikelser eller är sjukhistorien misstänkt så ta kontakt med specialist inom området. (Centrum för primära immunbrister finns i Göteborg och Stockholm, reds. anm.) För de svåraste T-celldefekterna där tidig benmärgstransplantation är avgörande för överlevnad och bot planeras neonatal screening med utnyttjande av

PKU-provet. (Se Lennart Hammarströms artikel om screening sid 11).

Vårt immunförsvar är ett specialiserat och komplicerat system som försvarar oss mot bakterier, virus och andra främmande ämnen. Man brukar skilja på det medfödda och det adaptiva immunförsvaret. Det medfödda immunsystemet består av många olika proteiner i kroppen, till exempel vita blodkroppar, som fagocyter (ätarceller) och NK-celler (naturliga mördarceller) och vissa andra lymfocyter. På sin

yta bär fagocyterna olika mottagare (receptorer) som känner igen mönster, typiska för vissa smittämnen och som gör att fagocyterna kan ta hand om och döda många smittämnen. Cellerna har också liknande receptorer inuti sig som kan känna igen både främmande och kroppsegna skadliga ämnen. Det adaptiva försvaret samverkar med det medfödda. Varje främmande ämne blir unikt igenkänt och angrips av en speciell försvarare, som kan döda just det ämnet. Att det är adaptivt innebär att försvaret förändras över tiden och blir mer effektivt ju längre tid som går.

Två typer av vita blodkroppar, B-celler och T-celler, spelaren nyckelroll i det adaptiva försvaret. De bildas

av blodstamceller i benmärgen. B-cellernas uppgift i immunförsvaret är att producera antikroppar som binder till smittämnet så att fagocyterna effektivt kan döda bakterierna eller en virusinficerad cell. T-cellerna har flera olika funktioner. De kan aktivera B-celler så att de bildar antikroppar mer effektivt, attackera virusinficerade celler och släppa ut signalämnen (cytokiner) som attraherar fagocyter till virusinficerade celler. T-cellerna

»Primära immundefekter är medfödda, ärftliga sjukdomar som drabbar vårt immunförsvar.«

har också den viktiga uppgiften att reglera immunförsvaret, det vill säga bestämma när det ska aktiveras, mot vad och när en immunreaktion ska avslutas. Vissa T-celler har också till uppgift att ge hjälp till både T- och B-celler.

Brässen (thymus) spelar en central roll i vårt immunförsvar. I thymus utbildas de blivande T-cellerna till att känna igen främmande ämnen som bakterier och virus. En lika viktig uppgift är att i thymus eliminera de blivande T-celler som känner igen kroppsegna strukturer och att utbilda T-celler som övervakar att autoimmunitet inte uppstår.

Medfödda fel i immunsystemet leder till olika primära immunbristsjukdomar där symptomen beror på vilken del av immunförsvaret som inte fungerar som förväntat.

Förekomst av några primära immundefekter i Sverige

Prevalens

Selektiv IgA-brist.....	1:600
IgG-subklassdefekt	1:500
Variabel immunbrist.....	1:20 000

Incidens (nyinsjuknande)

Svår kombinerad immundefekt	2-3 per år i Sverige
Hemofagocyterande syndrom	2-3 per år i Sverige
X-kromosombunden agammaglobulinemi.....	1 vartannat år

Hej! Se hit, vi har en ny infusionspump!

FreedomEdge™ är ett nytt tillskott i Freedom familjen. För dig som känner till Freedom60® så kan man kalla Edge för lillasyster till 60. För dig som inte är bekant med systemet, så är FreedomEdge liksom Freedom60 en infusionspump som är:

- bärbar så du kan ta med den vart du vill
- miljövänlig då den är mekanisk och inte använder sig av batterier eller ström
- använder sig av dynamisk jämnvikt, vilket innebär att pumpen anpassar tiden för infusionen efter hur din vävnad kan ta emot läkemedlet.

Freedom60 klarar infusioner upp till 60ml, och FreedomEdge tar mindre infusioner på 20-30 ml.



FreedomEdge™ Syringe Infusion System



Flödeshastighetsslang

Flödeshastighetsslangen, Precision™, bestämmer hastigheten för infusionen, men inte fortare än din vävnad tar emot läkemedlet. Används för både Freedom 60 och Edge.

Nålarna

Vi vill att varje infusion ska vara behaglig för just dig. Därför har vi tagit fram en nål, HighFlo™, som är greppvänlig med sina säkerhetsvingar som skyddar dig eller din sjukvårdare mot stickskador. Och med en speciell skärning på nålen får du en snabb läkning men även ett högt flöde genom ny teknik.

nya innovationer till vården

Steripolar

Tel. 018 430 0980

info@steripolar.se

www.steripolar.se

Världsimmunbristveckan

22-29 april – varje år!

Varje år, den 22–29 april uppmärksammas primär immunbrist, PI världen över genom Världsimmunbristveckan, så även i Sverige. Världsimmunbristveckan startades 2011 på initiativ av den internationella organisationen för primär immunbrist IPOPI, International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies.

Världsimmunbristveckan genomförs med syftet att öka kunskapen och sprida kännedom om primära immunbristsjukdomar hos allmänhet, vårdpersonal och beslutsfattare. Det grundläggande målet är att alla barn och vuxna som har en immunbristsjukdom ska få rätt diagnos och bästa vård och behandling för att kunna leva ett så bra liv som möjligt. Denna vecka är till för att uppmuntra till lokala kampanjer för att erkänna PI som en prioriterad fråga världen över.

Under veckan sker aktiviteter runt om i världen och tanken är att man genom evenemang och aktiviteter ska kunna mötas för att åstadkomma positiva förändringar i hälso- och sjukvårdssystemet och praxis till stöd för människor som lever med primär immunbrist. En annan viktig sak med Världsimmunbristveckan är att en möjlighet ges att föra samman, stärka och engagera aktörer som jobbar inom området för primära immunbrister såsom sjuksköterskor, läkare, forskare och läkemedelsbolag.

PIO är varje år engagerad i Världsimmunbristveckan och ordnar många aktiviteter runt om i landet. Redan första året 2011, var PIO med och ordnade en online-föreläsning med två professorer, Lennart Hammarström och Jan Palmblad. Radio P4 Västmanland sände även en halvtimme långt inslag om primär immunbrist med docent Ann Gardulf och Jenny Pontelius med sonen Oscar. Under Världsimmunbristveckan 2012 bjöd PIO och läkemedelsbolaget Baxalta in till två online-föreläsningar där professor Anders Fasth och docent Ann Gardulf berättade om immunsystemet, immunbristsjukdomar och behandlingar. Inför veckan 2013 tog PIO i samarbete med läkemedels- och hjälpmedelsbolag fram en ny broschyr om varningstecken för primär immunbrist. I marknadsföringssyfte tog PIO även fram kampanjsidan www.immunbristveckan.nu med aktuell information om PI och om veckans aktiviteter. 2014 låg fokus på nyföddhetsscreening då det pågår en pilotstudie för att undersöka en ny metod, att med hjälp av PKU-prov kunna hitta barn med allvarliga medfödda immunbrister. Förra året, 2015 anordnades aktiviteter på bland annat Lunds Universitetssjukhus där överläkare Nicholas Brodzki höll en föreläsning om primär immunbrist hos barn. Han pratade även om framtidsperspektiv när det gäller behandling för personer med immunbrister. Även i Örebro fanns möjligheten att gå på föreläsningar och i Sunne kyrka ordnades en välgörenhetskonsert. I Kumla samlades medlemmar tillsammans med PIOs länsavdelning

Örebro-Västmanland för att släppa ballonger i luften och på så vis väcka uppmärksamhet om primär immunbrist. PIO-medlemmar och länsavdelningar har även samlat in pengar och delat ut broschyrer på olika sjukhus runt om i landet.

Under de år som Världsimmunbristveckan har hållits i Sverige har ett flertal artiklar skrivits i olika tidningar. Ett flertal radiostationer har varit delaktiga genom att sända intervjuer med PIO-medlemmar och läkare. Vissa aktiviteter har även uppmärksammats i lokalradio och TV.

Världsimmunbristveckan har fått stor spridning genom åren och Sydafrika var ett av de länder som var med redan första året, med en informationskampanj på olika sjukhus. Andra exempel på evenemang utomlands är livesända radiointervjuer i Malaysia, Japan, Egypten och Mexico. I Australien har en välgörenhetsgala hållits och i Frankrike har man ordnat med seminarium. I Indien har det delats ut broschyrer i skolor och väntrum på sjukhus.

När det gäller personer med primär immunbrist är mörkertalet stort men tack vare Världsimmunbristveckan ökar medvetenheten och kunskapen om dessa sjukdomar. Fler personer med primär immunbrist kan hittas och fler kan få livsviktig behandling.

Stort tack till bolagen Baxalta, CSL Behring, NordicInfu Care, Steripolar och Octapharma som är våra samarbetspartners under veckan. ■

Ge en gåva till PIOs verksamhet

PIO behöver stöd från engagerade personer som du. Hjälp oss i vår verksamhet genom att handla i vår butik, ge bort gåvobrev eller stötta PIOs verksamhet med ett bidrag. www.pio.nu Plusgiro: 431 00 03-1 Bankgiro: 5159-3382 Swish: I230244848



»Våra givare är riktiga hjältar«

Det är onsdag och klockan är snart nio på morgonen. Vi har precis klivit in på blodcentralen, Örebro universitetssjukhus, för att vara med när Maria Michelfelder ger plasma.

Maria började ge plasma när hon studerade i Tyskland för 16 år sedan. Hon kommer till blodcentralen ungefär varannan vecka eftersom det går att ge plasma oftare än blod. "Som givare kan jag både hjälpa till när det behövs blod akut och bidra till medicin som används av personer som föds med brist på antikroppar. Min bror är en av dem", berättar Maria.

Det är redan full fart på blodcentralen. Flera personer ligger på gråa och röda britsar med uppkavlade armar. En del av dessa ger blod, andra ger plasma. Före plasmagivningen får Maria svara på frågor som bland annat rör hennes nuvarande hälsa, uppge sin längd och vikt och prata med en sjuksköterska. I en tabell står hur mycket plasma hon får ge utifrån sin vikt. Sedan kontrolleras blodtrycket. "Det är jättebra, för det känns som en hälsokontroll varje gång jag är här", säger Maria.

Maria lägger sig på britsen bredvid maskinen som skall dela upp hennes

blod, ta ut plasman och ge tillbaka de röda blodkropparna och blodplättarna. Biomedicinsk analytiker Line Jansson förklarar den tomma plasmapåsen med blodgruppskoder och givarkoder så att plasman som doneras får en identitet. En nål sätts i armvecket på Maria som har utmärkta kärl för att ge plasma. Sedan sätts maskinen igång. Den ger ifrån sig ett svagt brummande ljud. Blodet förs över via slangen och maskinen separerar sedan plasman

»Man ger lite av sig själv och vet att någon annan kommer att uppskatta det.«

från blodet genom en centrifug. Den känner av att blodkomponenterna har olika vikt. Plasman rinner ner i en påse och hon får tillbaka de röda blodkropparna och blodplättarna genom samma slang. Maria får ligga kopplad till maskinen i cirka 30 minuter.

När plasmagivningen är klar erbjuds Maria fika och en symbolisk gåva som tack för sin insats. Blodcentralerna stödjer också olika kampanjer. Den 22–29 april är det Världsimmunbristveckan, då uppmärksammar exempelvis blodcentraler runt om i landet sjukdomen primär immunbrist (medfödd immunbrist). Alla som kommer för att ge blod eller plasma under veckan kan bland annat läsa om primär immunbrist och reportaget om Maria i PIObladet som du nu håller i din hand.

Plasmapåsen hämtas av sjuksköterska Carin Linder som tar ett rör från

plasman och sedan lägger både röret och påsen i frysen. Plasma kan även utvinnas från blod som donerats av blodgivare. Plasma ger man bland annat till patienter som blöder mycket eller som genomgår operationer där blodvolymen behöver fyllas på. Av plasman tillverkas också mediciner. Marias plasma skickas till läkemedelsindustrin och används till medicinfremställning. Patienter som har primär immunbrist använder immunoglobulin, dvs. antikroppar, som är en medicin vilken framställs av just plasman.

Alla som lämnar blod eller plasma gör en stor insats i samhället. De räddar liv. Maria och andra blodgivare är riktiga hjältar!

Vill du ge blod eller plasma? Alla som är friska och mellan 18 och 65 år kan bli blodgivare. Kontakta din blodcentral för mer information. Läs mer på www.geblod.nu.

FAKTA. Blodet består av tre huvudkomponenter.

- Röda blodkroppar transporterar syre till kroppens alla celler.
- Blodplättar (trombocyter) hjälper blodet att stelna vid blödning.
- Plasma innehåller en mängd proteiner, faktorer som hjälper blodet att fungera som det ska samt viktiga antikroppar.

I blodet finns också vita blodkroppar, men de filtreras bort, eftersom de kan leda till komplikationer för den som får blod eller plasma.





1. Maria har fått nålen på plats och är via slangen kopplad till maskinen som kommer att separera plasman från de röda blodkropparna. Bredvid Maria fylls påsen med den gulfärgade plasman. **2.** Alla koder kontrolleras nog innan plasman läggs i frysen för att sedan skickas till läkemedelsframställning. **3.** Inom två timmar bör plasman frysas. Sjuksköterska Carin Linder lägger påsen med Marias plasma i en speciell fryr som snabbt fryser ner plasman till rätt temperatur. **4.** Sedan flyttas påsen till en större fryr innan den ska transporteras vidare. Foto: Ulrika Å. J.



**Primär immunbrist.
Läs mer: www.pio.nu**

Forskningsstöd

PIOs forskningsstöd 2015 delades ut till två forskare, Sofia Appelberg och Susanne Lindgren.

Sofia Appelberg är postdoc vid Karolinska Universitetssjukhuset och får stödet för sina studier kring IgA-brist med målsättningen att få patienter med IgA-brist att själva kunna producera IgA i mag-tarm-kanalen.

Sofias projektbeskrivning. Inducering av gastrointestinal produktion av immunoglobulin A (IgA) hos patienter med IgA-brist. Immunoglobulin A- (IgA) brist är den vanligaste formen av primär immunbrist i Sverige och drabbar ca 1 av 600 i befolkningen. IgA-brist är i de flesta fall medfödd och medför att patienten har brist på IgA-antikroppar både i blod och sekret. Detta leder till ökad frekvens av infektioner i slemhinnor (bihåleinfection, lunginflammation samt mag- och tarminfektioner), dvs

de platser i kroppen där IgA i normala fall skyddar från infektioner. IgA-brist är även associerad med flera autoimmuna sjukdomar.

Vi har tidigare visat att B-celler i blodet från personer med IgA-brist kan fås att producera IgA utanför kroppen om de stimuleras med de kroppsegna signalsubstanserna interleukin 21 och CD40 ligand. IgA-produktion hos B-celler i blod från IgA-bristpatienter kan med denna stimulering producera upp till 20 % av normal IgA-produktion. Detta tyder på att interleukin 21 och CD40 ligand stimulering utgör en potentiell terapeutisk behandling för IgA-brist. Då IgA-bristpatienters huvudsakliga problem är infektioner i slemhinnor och mag/tarm-problem vill vi i den nuvarande studien inducera IgA-produktion i B-celler från slemhinnan i tarmen. Detta kommer göras med hjälp av att ta ett vävnadsprov från tunntarmen hos IgA-bristpatienter

som stimuleras med interleukin 21 och CD40 ligand. Förhoppningsvis kommer denna behandling inducera IgA-produktion i B-celler från tarmen på ett liknande sätt som vi redan sett i B-celler från blod.

Resultaten från denna studie kan ligga till grund för en framtida behandling där man genom att dricka dessa signalsubstanser eller yoghurtbakterier (laktobaciller), som modifierats för att kunna producera dessa signalsubstanser, börjar producera IgA lokalt i tarmen.

Forskningen bedrivs vid Karolinska Institutet i Huddinge, Stockholm. Ansvarig för studien är professor Lennart Hammarström och ansvarig post doc är jag (Sofia Appelberg, PhD). Andra involverade är Yin Lin (PhD-student) och Harold Marcotte, (PhD-forskare). Vi beräknar att ha de första resultaten i slutet av 2016 men sedan kommer ju forskningen fortskrida med fler faser.



Sofia Appelberg

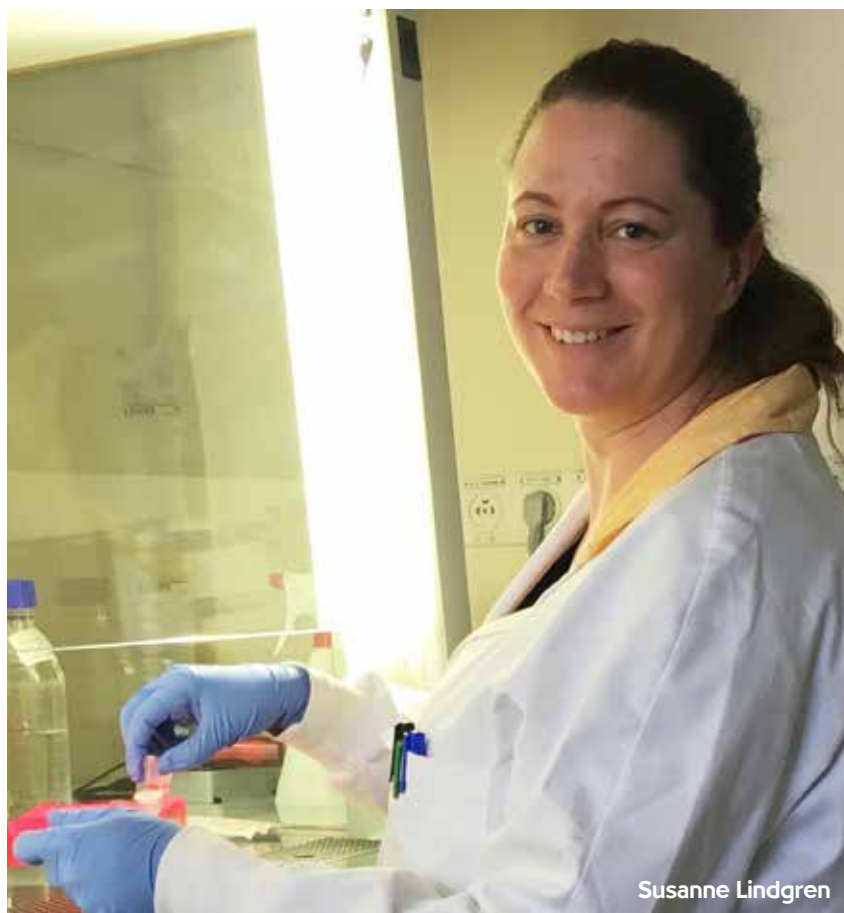
Susanne Lindgren är postdoc i Göteborg. Hennes forskning undersöker hur genuttrycket regleras på single-cell-nivå och hur det påverkar thymus, och därmed immunsystemets funktion vid Downs syndrom.

Hon arbetar i en större grupp bestående av både kliniker och heltidsforskare där de i olika projekt försöker förstå bakgrunden till autoimmuna sjukdomar och vissa tillstånd av immunbrist. De arbetar både med patienter och experimentellt med djurmetoder.

Thymus (eller brässen) är ett organ som sitter i bröstkorgen, alldeles ovanför hjärtat. Det fungerar som "skola" för T-celler, en av de olika vita blodkroppar som cirkulerar i vårt blod och deltar i vårt försvar mot t.ex. bakterier och virus. T-celler är centrala för samordningen av vårt immunförsvar, vilket blir tydligt t.ex.

vid infektion med HIV, som angriper just T-celler och därmed kraftigt försvagar immunförsvaret. Vid vissa medfödda sjukdomar har man brist på eller nedsatt funktion av T-cellerna.

Thymusfunktionen har störst betydelse tidigt i livet då en stor mängd T-celler utbildas. Efter barndomen krymper thymus i storlek och aktivitet, men kan normalt återaktiveras om så behövs. Vid korrigering av hjärtsjukdomar av medfödda hjärtfel är det vanligt att thymus måste tas bort helt eller delvis för att kirurgen skall komma åt hjärtat. Stora framsteg i hjärtsjukdomar gör att man nu kan åtgärda många fler medfödda hjärtfel mycket tidigt i livet, vilket medför att den förhållandevis stora och aktiva thymusen tas bort från mycket små barn. Man vet ännu inte hur detta påverkar immunsystemets funktion på längre sikt och ett av våra projekt syftar till att ta reda på detta genom att undersöka immunsystemet och kartlägga sjukdomar hos personer som nu har vuxit upp efter att ha genomgått hjärtsjukdomar tidigt i livet. Ett första delarbete är inom kort färdigt att publiceras.



Susanne Lindgren

En orsak till medfödda hjärtfel är Downs syndrom, eller trisomi 21, som är den vanligaste kromosomala avvikelserna och finns hos ett av ca 750 barn som föds i Sverige. Det finns då tre kopior av kromosom 21 i stället för som normalt två. Detta får olika konsekvenser i kroppen, inklusive intellektuell funktionsnedsättning, ökad frekvens av bland annat hjärtmissbildningar, ökad förekomst av autoimmuna sjukdomar och ett medfött sämre immunförsvaret. Även om överlevnaden kraftigt har förbättrats, lever personer med Downs syndrom i genomsnitt kortare liv än andra och den vanligaste dödsorsaken är lunginflammation.

Vid Downs syndrom är thymusens storlek ofta mindre och antalet T-celler som passerar "thymusskolan" och kommer ut i blodet är lägre. På kromosom 21 finns AIRE, en gen som är särskilt intressant för T-cellernas utveckling. Tack vare AIRE och liknande gener kan låga nivåer av tusentals kroppsegna proteiner bildas och visas upp för T-cellerna under deras utbildning i thymus, så att immunsystemet lär sig att känna igen dem som kroppens egna, ofarliga ämnen. Om AIRE saknas kommer immunförsvaret att angripa olika

vävnader i kroppen eftersom de uppfattas som främmande. Detta drabbar många organ som bildar hormoner i kroppen. Vid Downs syndrom finns istället tre upplagor av AIRE-genen och vi har funnit att AIRE uttrycks i högre nivå och att det åtföljs av ett bredare uttryck av kroppsegna proteiner i thymus. Trots detta drabbas personer med Downs syndrom i högre grad av sjukdomar där immunförsvaret attackerar kroppens egna organ (autoimmuna sjukdomar). Vi vill nu vidare undersöka hur genuttrycket regleras i varje enskild cell, och hur det påverkar thymusens, och därmed immunsystemets åldrande och funktion vid Downs syndrom. Detta projekt är nyligen påbörjat och förväntas pågå under 2-3 år.

Under T-cellernas utbildning sker en intensiv kommunikation mellan olika celler i thymus för att budskapet ska nå alla blivande T-celler. Ett sätt för cellerna att kommunicera är via små membranblåsor, exosomer, som kan föra med sig många olika ämnen från en cell till en annan. Vi studerar betydelsen av denna kommunikation i thymus. Bättre kunskap kring detta kan leda till nya behandlingsmetoder, då exosomer till exempel skulle kunna användas för att tillföra ämnen

som saknats under T-cellernas utveckling vid autoimmuna sjukdomar. Exosomerna har karakteriserats i två arbeten som är publicerade, och deras funktion i provrör belyses i arbete som kommer att kunna publiceras inom kort. Fortsatta studier för att undersöka deras effekt på en hel individs immunsystem är påbörjade och kommer att pågå under de närmsta 2-3 åren.

Gruppen består av Olov Ekwall (gruppchef, professor och överläkare i pediatrik immunologi), Esbjörn Telema (professor immunologi), Martin Berglund (PhD), Vanja Lundberg (doktorand, leg. läk) Christina Lundqvist (doktorand, leg. apotekare), Judith Gudmundsdottir (doktorand, barnreumatolog), Jenny Lingman-Framme (doktorand, barnimmunolog), Karolina Thörn (forskningsingenjör, leg sjuksköterska) och Susanne Lindgren (PhD, ST-läkare pediatrik). Forskningen utförs vid Avdelningen för reumatologi och inflammationsforskning, Institutionen för medicin och Avdelningen för pediatrik, Institutionen för kliniska vetenskaper, Sahlgrenska Akademien, Göteborgs universitet.

Har livet förändrats?
Det är bara att planera så
är det ingen förändring
- bara ett annat sätt
att leva.

Magdalena D.

Några glimtar från årsmötet



Magdalena Dörögrip berättade hur det är att leva med primär immunbrist som 19-åring. Det gäller bara att planera så kan jag göra allt som andra tonåringar kan göra. Ska jag åka på en konsert så tar jag min medicin innan, berättar Magdalena.

I mitten av februari hade PIO Örebro-Västmanland årsmöte. Många PIO-medlemmar hade tagit sig till Universitetssjukhuset Örebro så extra stolar fick ställas längs väggarna i lokalen.

Före själva årsmötet föreläste Per Arneborn, överläkare vid Infektionskliniken, Universitetssjukhuset Örebro om vad som händer när immunförsvaret vänder sig mot den egna kroppen (autoimmuna sjukdomar) och varför det är vanligt hos personer med primär immunbrist.

Sedan berättade Magdalena Dörögrip om hur det är att leva med primär immunbrist som 19-åring. Hon fick sin diagnos först när hon var 15 år och hade då redan haft flera långvariga och "lite konstiga infektioner". När hon var 12 år fick hon en besvärlig hosta som inte ville gå över. Först trodde man att det var astma men sedan upptäcktes en dubbelsidig lunginflammation samt en infektion

i bihålorna. Det visade sig också att hon hade haft flera tysta infektioner tidigare som hade påverkat lungorna. Med rätt diagnos kunde hon få bra behandling och medicin med immunoglobulin (antikroppar).

Magdalena gav tips på saker som varit viktiga för henne under sjukdomstiden. Att hon och mamma Anita tog en dag ledigt och gjorde något roligt tillsammans efter besöken på sjukhuset. En årlig höjdpunkt var att åka på PIOs familjeläger och träffa andra barn och ungdomar i samma situation.

Hon ger också beröm till lärare och skolpersonal som har underlättat för henne i skolan. Snart är sista året på naturprogrammet slut och Magdalena planerar att läsa vidare till barnläkare.

Efter en liten paus var det så dags för själva årsmötet. Ordförande Mathias Tjäderbäck hälsade alla välkomna. Dagordningen klubbades igenom och Mathias omvaldes enhälligt.



Your Life, Our Inspiration

Baxalta är världsledare inom biomedicin och erbjuder innovativa behandlingar inom hematologi, immunologi och onkologi. Vårt fokus är att utveckla befintliga terapier och introducera nya banbrytande behandlingar. Att hjälpa patienter som behandlas med våra läkemedel är det som ger oss inspiration och vi har ett passionerat engagemang i att förbättra deras liv. Ditt liv är vår inspiration — vi kallar det "The Baxalta Spark".

Baxalta Sweden AB
Box 1254, SE-164 29 Kista
☎ +46 (0)8 505 326 00
www.baxalta.se

Baxalta, tidigare Baxter BioScience.

Baxalta

Familjeläger i Uskavi 12-14 augusti



Foto: Henrik Viberg

Hurra för PIOs familjeläger! Lek, spel, bad, viktiga samtal och möjligheten att få träffa personer i samma situation. Bilden är från familjelägret i Uskavi 2015.

I mitten av augusti är det dags för PIO-läger igen. Årets läger är det sextonde i rad och precis som tidigare bor vi på Uskavigården vid sjön Usken utanför Nora. Lägret kommer att vara en blandning av olika aktiviteter som bad, lek, spel, föreläsningar och överraskningar - både för barn, ungdomar och vuxna! Förra sommaren deltog 45 personer som kom från olika delar av Sverige.

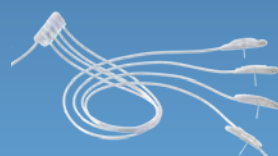
Flera aktiviteter är gemensamma men det finns också saker att göra som är anpassade till olika åldrar. Det kan exempelvis vara diskussionsgrupper eller lekgrupper. Självklart finns tid att hitta på något eget tillsammans med kompisarna. En återkommande favorit är bad och picknick vid stenbrottet för de lite äldre barnen.

Årets läger arrangeras av föräldrar med stöd från PIO-kontoret. Om du har frågor går det bra att kontakta Anita Dörögrip, anitadoragrip@yahoo.se, Maria Monfors, maria.monfors@pio.nu eller PIO-kontoret, info@pio.nu.

Anmälan senast 30/4. Vi hälsar både gamla och nya deltagare varmt välkomna!

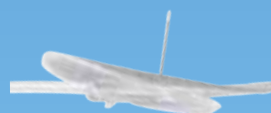
Alla i familjen påverkas när ett barn får primär immunbrist. Det är många som är i behov av kunskap när någon drabbas av en funktionsnedsättning. Vid lägren hålls föreläsningar och erfarenheter utbyts om praktiska, medicinska och psykologiska aspekter på att leva med primär immunbrist. För barnen och deras syskon är det viktigt att se att det finns andra barn som lever med en livslång sjukdom. Det behövs extra stöd, som dessa läger, för att i möjligaste mån underlätta när man ska ta sig igenom barndom och tonår med en kronisk sjukdom in i vuxenvärlden. Det är givande för familjer att möta andra i samma situation.

Nu erbjuder vi hela serien infusionsset från Neria™



Neria™
Multiset 1-4
grenar

Allt-i-ett
integrerad
häfta



Mjuk eller
hård kanyl



Neria™ soft 90 förskrivs
nu på **hjälpmedelskortet!**

Ett brett sortiment ger valfrihet och möjlighet att optimera utrustningen efter dina behov. Kontakta din läkare eller sjuksköterska för mer information.



NordiciInfu Care AB
Tfn: 08-601 24 40
E-post: info@infucare.se
www.infucare.se



Varför var det aldrig någon som sa något?

Min immunbrist; en berättelse för att uppmärksamma svårigheten att förstå symptom. Text: Malin Lenneryd. Foto: Helene Nordgren.

– Varför kommer du först nu? Patienter i ditt tillstånd brukar hamna på intensiv.

De orden fick jag rakt i ansiktet av dr Zoltan Bekassy, läkare på Kvinnokliniken (KK) akutmottagning i Lund i början av juli 1998. Det var tre dagar efter att jag fött vårt tredje barn, Erik, och jag kom till KK akut med hög feber – barnsängsfeber.

Jag heter Malin Lenneryd, är 48 år, gift trebarnsmor med ett icke helt optimalt fungerande immunförsvar. Hur detta har tett sig ska jag försöka berätta om, inte för någonting annat än för att var och en av oss, både privat och i arbetslivet, ska kunna få en liten klocka som ringer när vi träffar personer som verkar ha det besvärligt med infektioner, ständigt återkommande sjukdomar osv.

Ja, hur tänkte jag då där, när jag satt hemma med vårt nyfödda barn och inte brydde mig om att åka till sjukhuset? Jo, jag hade precis blivit trebarnsmamma. Våra två andra barn var då tre och fyra år gamla. Vem hinner bry sig om sig själv då?! Jag negligerade symptomen och tänkte att det går över. Det är ju bara lite feber... Men tack, gode Gud, att någon i min närmsta vän- och familjekrets ändå fick in mig till sjukhuset, för FY vad sjuk jag var. Jag hade över 40 graders feber, vilket alla nyblivna mammor, här och nu, måste ta som ett varningstecken! Den höga febern satt i flera dagar, men efter intensiv

behandling kunde jag åka hem, efter en knapp vecka.

2006 var jag gravid igen, men vi förlorade det väntade barnet strax före halva graviditeten. Jag hade haft småblödningar och vi var på MVC och KK många gånger för det. Jag kände att det var något som inte var rätt, men de sade att allt var bra och blödningar, det kan man ha. En kväll, när blödningarna började anta en annan färg, åkte vi till sjukhuset igen. Jag kände mig sjuk och vi pratade länge och väl med den doktorn vi träffade, som sade att det jag hade var en influensa och att jag skulle läggas in på Infektionsavdelningen. Då sade jag:

– Jag har inte influensa! Inne på rummet fanns även en kvinnlig läkarkandidat och hon sade:

– Nej, det stämmer inte. Malin har inte influensa! Från den ordinarie läkaren hördes en suck och sedan sade hon:

– Jaja, jag får väl undersöka dig igen då. När hon gjorde det för andra gången utbrast hon:

– Vad är detta? Det visade sig då att det rann var ur underlivet. Snabbt omvärderade hon beslutet att lägga in mig på Infektionskliniken. De körde ut britsen utanför undersökningsrummet i väntan på att jag skulle komma till en av Kvinnokliniken avdelningar. Min man satt bredvid mig och plötsligt började jag skaka. Jag skakade så att britsen skramlade. Jag försökte få fram till min man: – Jag kan inte andas.

Jag kan höra än idag hur britsen skramlade av mitt skakande, och jag kan när som helst känna den panik jag kände över att inte få luft. Jag kommer ihåg att jag var i något slags töcken, men jag minns ändå att läkaren kom rusande när hon förstod vad som hände och att hon sade till personalen:

– Jag springer med er upp till avdelningen.

In i hissen och upp. De följande timmarna kommer jag ihåg som, ur vårdpersonalens perspektiv, väldigt intensiva. De satte flera intravenösa nålar, dropp och antibiotika. Det ringde på klockan, en annan patient behövde hjälp, men de som var inne hos mig sade att nu måste de vara hos mig för nu är det allvar... Jag hade fått blodförgiftning.

En dag senare förlorade vi vårt väntade barn. Hon, för det vet vi att det var, levde när vi kom in till sjukhuset, men klarade sig inte, eftersom jag var så sjuk. Hela livmodern var full med blod. Det fick jag se på ultraljud. Jag fick också se att hjärtat på vår lilla flicka hade stannat. Ett par dagar senare fick jag åka hem, på stapplande ben och utan vårt väntade barn och med ett Hb (blodvärde) på 80 g/L. Det tog ett tag att hämta sig från det, på alla plan. Jag var sjukskriven ett bra tag efteråt.

För att gå igenom det mesta av vad jag har drabbats av i sjukdomsväg genom åren kan vi börja med mässling när jag var tre år. Inte så konstigt

kanske, då vi som är födda på 60-talet inte vaccinerades mot mässling. Att få mässling som treåring, där och då, är alltså inte så mycket att höja på ögonbrynen inför. Vad som följde sedan är otaliga öroninflammationer. Min mamma säger att jag fick den första någon gång mellan 6-12 månaders ålder. När jag var tolv år och var på sjukhuset i Jönköping, där vi bodde då, kommer jag tydligt ihåg att läkaren som tittade i öronen sade att han kunde räkna till 21 ärr på trumhinnan. Vet inte om jag haft fler öroninflammationer än det. Kanske, kanske inte.

Under höstterminen i sjätte klass fick jag påssjuka. Jag såg ut som en boll. Till följd av det fick jag hjärnhinneinflammation. Det var hemskt! Jag låg i en säng, i ett mörkt rum (finns inte en chans att det går att befinna sig i ett ljust rum, med hjärnhinneinflammation) på Länssjukhuset Ryhov i Jönköping och mamma låg i en tätsäng bredvid. Jag kommer ihåg detta ständiga mörker, att jag hade hög feber och jag kan än idag känna den törst jag kände då. Usch!

Året var 1983, det var februari och mamma och jag var på väg till Eskilstuna över helgen. Det var samma dag som Carola vann Melodifestivalen med "Främling" och jag hade fyllt 15 år två månader tidigare. Vi satt på tåget och jag sade till mamma att jag inte kände mig bra, att jag hade ont i halsen. Det blev värre under resan och när vi kom fram åkte vi direkt till sjukhuset. Jag kommer inte ihåg vad jag hade för ytterligare symptom, men diagnosen var körtelfeber. Så jag blev inlagd på sjukhus i Eskilstuna istället för att tillbringa helgen med de vänner vi åkt dit för att träffa.

Åren som följde minns jag inte som speciellt "sjuka" ur det mer allvarliga perspektivet. Däremot har jag, genom alla år, varit sjuk i en-veckas-perioder - hur många gånger som helst. Kruxet var att jag sällan eller aldrig hade feber. Däremot har jag varit helt sänkt, mått dåligt, frusit som vid stigande feber och känt mig rejält sjuk, men febertermometern visade sällan mer än 36,5-36,6... DET har varit oerhört frustrerande, eftersom min uppfattning är att vi inte anses vara sjuka då. Jag har i alla år känt mig som en fuskare. Varför mår jag

så dåligt och varför känner jag mig så sjuk om jag inte är det? Jag kan ju inte vara det, eftersom jag inte har feber... eller?

Jag kommer ihåg en gång när vår yngste son, Erik, var sjuk. Det var "på den tiden" när man kunde ringa till läkarbilen. Doktorn kom och det konstaterades att Erik hade lunginflammation. Doktorn såg nog något på mig eller om han möjligtvis hörde mig hosta och sade: – Jag vill lyssna på dig också. – Varför det? frågade jag. Jag kan inte ha lunginflammation, jag har ju ingen feber. Jag hade lunginflammation. Dubbel-sidig.

Hösten 2007 började jag arbeta på en dagvårdsavdelning på Barn- och Ungdomssjukhuset i Lund. Där träffade jag en blivande kollega, barnsjuksköterskan Anita Berg. Hon är inte längre min kollega, men en av mina allra närmsta vänner. Hon, som såväl då som nu, arbetar med patienter med immunbrist sade – Ska du ta och kolla ditt immunförsvar?

Från 1967 till 2007 var det första gången någon i vården ställde den frågan. Vad beror det på? Vad är det som gör att vi, inom vården, inte undrar hur immunförsvaret ser ut?

Jag tog några blodprover och visst visade det sig att jag har brister i mitt immunförsvar som kan förklara min sjukdomshistoria. Jag blev remitterad till dr Göran Jönsson på Infektionskliniken i Lund, där jag var på ett mottagningsbesök för ett par år sedan. Vi hade ett långt samtal och besöket avslutades med att jag vaccinerades mot pneumokocker och haemophilus influenzae. Innan jag gick ut från dr Jönssons rum sade han: – Du har helt klart ökad risk för dödlighet vid allvarligare infektioner.

Det skulle jag behövt veta tidigare, tänkte jag.

Jag tog nya blodprover några veckor senare för att se om jag bildat antikroppar och, JA det hade jag.



När jag hade på papper hur mitt immunförsvar ser ut, tänkte jag direkt på framför allt två av våra barn - Lina som fyller 22 år och Erik, som fyller 18. I alla år har de tett sig ungefär som jag, sjukdomsmässigt. Lina har haft otaliga öroninflammationer, men inte så många allvarliga infektioner, tack och lov, däremot en-veckas-sejourer när man knappt kommer ur sängen fast termometern visar i det närmaste minustemp. Erik, i sin tur, har även han haft dessa en-veckas-historier och inte så sällan heller. Detta är först och främst jobbigt för honom och inte minst pga. alla tyckare. Skolan, ledare och föräldrar i handbollslaget har undrat varför vi så ofta lämnat återbud till träningar och matcher. Tänk vad Erik fått stå ut med från omgivningen. Lika få visste då, som nu, om detta med primär immunbrist. Därför har vi ett jättestort arbete framför oss, allihop: att inte döma!

Både Lina och Erik tog prover för att se hur deras immunförsvar såg ut. På Eriks provsvar fångade man brist men inte på Linas, trots att hon haft det likadant, fast ändå inte, som Erik och jag. Både är dock vaccinerade mot pneumokocker och haemophilus influenzae, vilket har hjälpt mycket. Sedan jag blev vaccinerad för sex år sedan har jag bara haft enstaka en-veckas-sejourer som sjuk, fram till förra året när jag fick bröstopereras två gånger, och då man vid andra operationen tvingades operera bort hela mitt vänstra bröst pga. tumörceller, men det är en annan historia...

PIO, riksorganisationen

Kansli

Mellringevägen 120 B
703 53 ÖREBRO
Tel: 019-673 21 24

Ordförande

Maria Monfors
Tel: 070-868 53 37
maria.monfors@pio.nu

Verksamhetsansvarig

Anneli Larsson
anneli.larsson@pio.nu

Ekonomiansvarig

Maria Michelfelder
maria.michelfelder@pio.nu

Länsavdelningar

PIO Skåne-Blekinge

Malin Lenneryd
mailto:mailto:malin@gmail.com

PIO Småland

Anette Andersson
Tel: 0381-146 13
smaland@pio.nu

PIO Stockholm-Uppsala

Johanna Thörnesson
Tel: 070-663 34 48
johanna_th28@hotmail.com

PIO Västernorrland-Jämtland

Marie Lindh
Tel: 060-17 67 43
marie.lindh@live.se

PIO Väst-Halland

Barbro Lerberg
Tel: 031-87 52 47
barbro.lerberg@bredband.net

PIO Örebro-Västmanland

Mathias Tjäderbäck
Tel: 070-380 40 96
tjaderback@hotmail.com

Kontaktpersoner

Västra Götaland-Skaraborg

Ulla Lindgren
Tel: 0515-182 33

Västra Götaland-Älvsborg

Berit Löfving
Tel: 0520-65 37 27

Norra Norrland

Ann-Sofie Isaksson Nordmark
Tel: 070-564 52 54
ann-sofie.isaksson@pio.nu

Östergötland

Robert Rostedt
Tel: 013-10 07 32

HAE

Marie Modén
Tel: 073-440 71 85
marijoha25@hotmail.com

HAE

Rosmarie Segerqvist
Tel: 070-598 13 81
tre.segerqvist@telia.com

Lätthanterligt och skonsamt subkutant infusionsset med nålskydd

HiG•Flo™
Subcutaneous Safety Needle Sets

HiG•Flo™ kanylen är tunn och skarp, utformningen medför mindre hudsnitt och ger en ökad bekvämlighet för användaren vid placering i huden, under och efter avslutad behandling.

HiG•Flo™ har en tunn kanylvägg som tillåter en överlägsen flödesprestanda vilket gör att hastighet och behandlingstid kan anpassas.

HiG•Flo™ kanyllängder: 4, 6, 9, 12 och 14 mm, gör det möjligt att individanpassa till rätt placering i subkutan vävnad.



nya innovationer till vården

Steripolar

Tel. 018 430 0980

info@steripolar.se

www.steripolar.se

Känn igen varningstecknen för primär immunbrist!

Cirka 3 000 personer i Sverige har diagnosen primär immunbrist. Mörkertalet beräknas dock vara stort. Cirka 40 000 personer kan ha en avvikelse i sitt immunförsvar. Flertalet har en relativt mild form av immunbrist, men upp mot 5 000 personer beräknas behöva medicinsk behandling. Enkla verktyg kan minska mörkertalet.

Att ha en primär immunbrist innebär att man har ett medfött fel eller en brist i sitt immunförsvar. Personer med primär immunbrist drabbas som regel lättare av infektioner. Infektionerna är ofta återkommande och långdragna, i vissa fall livshotande.

Primär immunbrist är ett samlingsnamn på över 200 olika sjukdomar. Sjukdomarna är medfödda och genetiskt betingade. Symptom kan visa sig redan vid födseln eller senare i livet. De flesta personer med primär immunbrist kan få lindring med rätt behandling.

Mer information finns hos Primär immunbrist organisationen www.pio.nu

Varningstecken hos VUXNA

Stämmer ett eller flera av följande varningstecken, bör utredning avseende nedsättning av immunförsvaret övervägas:

- 1 Fyra eller fler luftvägsinfektioner per år under 2-3 år. Infektionerna drabbar oftast öron, bihålor, luftrör samt lungor. Infektionerna ska ha krävt behandling med antibiotika.
- 2 Dålig effekt, utebliven effekt eller upprepade återfall vid behandling med antibiotika.
- 3 Två eller fler svåra infektioner orsakade av bakterier, såsom benröta, hjärnhinneinflammation, blodförgiftning eller infektioner i kroppens mjukdelar.
- 4 Två eller fler bihåle- eller lunginflammationer under en treårsperiod. Infektionerna ska ha påvisats med röntgenundersökning.
- 5 Infektioner på ovanliga ställen i kroppen och/eller infektioner som är orsakade av ovanliga smittämnen.
- 6 Känd primär immunbristsjukdom i familjen.

10 varningstecken hos BARN

Stämmer ett eller flera av följande varningstecken, bör utredning avseende nedsättning av immunförsvaret övervägas:



1. Sex eller fler öroninflammationer per år. Öroninflammation med åtföljande hål i trumhinnan eller inflammation i klippbenets utskott bakom örat (mastoidit).



2. Två eller fler bihåleinflammationer per år.



3. Infektioner som inte läker på förväntat sätt under antibiotikabehandling.



4. Två eller fler lunginflammationer per år.



5. Dålig längd-/viktökning hos barn.



6. Återkommande infektioner som t ex varbölder i hud och/eller andra organ.



7. Långvarig uttalad svampinfektion i munhålan (muntorsk) eller på huden.



8. Infektioner på ovanliga ställen i kroppen och/eller infektioner som är orsakade av ovanliga smittämnen.



9. Två eller fler djupgående infektioner såsom hjärnhinneinflammation (meningit), benröta eller blodförgiftning.



10. Känd primär immunbristsjukdom i familjen.

Verktyg för diagnos, utredning och behandling av primär immunbrist finns på www.slipi.nu

PIO med samarbetspartners



B-POST PORTO BETALT

PIO, Mellringevägen 120 B, 703 53 Örebro

www.pio.nu - info@pio.nu

PlusGiro 431 00 03 - I, Bankgiro 5159-3382

Världsimmunbristveckan

22-29 april – varje år!



Test. Diagnose. Treat.

Hej!

Du håller just nu i en tidning från PIO - Primär immunbristorganisationen. Det här numret är tryckt i en extra stor upplaga för att delas ut på vård- och hälsocentraler, blodcentraler och på andra platser där vi vet att tidningen kommer att uppskattas!

Den 22–29 april är det Världsimmunbristveckan. Veckans syfte är att öka kunskapen och sprida kännedom hos allmänhet, vårdpersonal och beslutsfattare om primära immunbristsjukdomar. Det grundläggande målet är att alla barn och vuxna med primär immunbrist ska få rätt diagnos och bästa vård och behandling för att kunna leva ett så bra liv som möjligt. I Sverige finns det cirka 40 000 personer som har en avvikelse i sitt immunsystem, varav flertalet har en relativt mild form av immunbrist. Upp mot 5 000 beräknas behöva medicinsk behandling, hittills har bara cirka 3 000 barn och vuxna fått diagnos. Primära immunbristsjukdomar är medfödda men en del debuterar först i vuxen ålder. På omslagets insida kan du se "Varningstecken hos både barn och vuxna".

På hemsidan www.pio.nu finns mycket intressant att läsa om primär immunbrist samt information angående prenumeration på PIObladet, medlemskap, kontaktuppgifter, forskning, familjeläger m.m.

Vi önskar dig trevlig läsning!