

PIOblad

Nytt från Primär immunbrist organisationen Nr 2 2014

LIVSSTRATEGIER VID PRIMÄR IMMUNBRIST

Medlemsberättelser vid PIO:s årsmöte

SAMORDNAD SATSNING PÅ SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Gästmedarbetaren

JOBB, JOBB, JOBB

Ungdomskrönikan



Innehåll

- I Hänt se'n sist
- ÅRSMÖTE 2014**
- 3 Årsmöte i Umeå 30 mars 2014
- 4 En actionrulle pågår i vår kropp
- 6 Primär immunbrist med fokus på antikroppsbrister
- 7 Medlemsberättelser vid årsmötet
- Kreativa lösningar för att må bra och utvecklas
- 8 Livsstrategier vid primär immunbrist
- 8 Till minne av
- 9 Två studier belönades med PIOs forskningsstöd 2013
- UNGDOMSSKRIBENTEN**
- 10 Jobb, jobb, jobb...
- 11 Anslagstavla
- VÄRLDSIMMUNBRISTVECKAN**
- 12 Med fokus på screening
- GÄSTMEDARBETAREN**
- 14 Samordnad satsning på sällsynta diagnoser



sid 14



sid 9



sid 3 - 8



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, 300 kr/år. Prenumerationsavgiften för icke medlemmar är 150 kr/år. För prenumeranter utanför Sverige 200 kr/år.

Omslagsbild Hand i hand, Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD.
Foto: Oscar Gärdehed

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...

Nu är nummer två av PIObladet årgång 2014 äntligen här. Trots att jag sitter i PIO:s styrelse och har koll på mycket av det som händer i organisationen så ser jag alltid fram emot nästa nummer av PIObladet. Det här numret innehåller bland annat en artikel av vår gäst-medarbetare Veronica Wingstedt de Flon från NFSD (Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser) som beskriver NFSD:s funktion och hur man arbetar för att belysa de sällsynta diagnoserna.

Från årsmötet i Umeå finns i detta nummer referat från de uppskattade föreläsningarna som hölls av Rolf Gustafson och Ann Gardulf. Två medlemsberättelser finns också med som läsning. Stort tack till Ulrica Lundgren som berättade om hur det kan vara att leva med ett barn som har en primär immunbrist. Ett lika stort tack till Marie Lindh som berättade om sina erfarenheter av att leva med och växa upp med primär immunbrist. Det är berättelser som era som gör det värt att arbeta vidare med PIO:s vision att alla som har en primär immunbrist ska få rätt diagnos och rätt behandling i rätt tid. Vid årsmötet avtackades flera ledamöter och nya valdes in, bland annat fick jag förtroendet att bli ny ordförande i PIO. Jag känner mig stolt över att vara ordförande men samtidigt känns det nervöst då mina företrädare har varit mycket kompetenta och gjort ett fantastiskt arbete.

När jag skriver de här raderna så har Världsimmunbristveckan, 22-29/4 precis passerat. Det är viktigt att PIO deltar i detta internationella arrangemang där det genomförs ett stort antal aktiviteter i många länder världen runt. Gå gärna in på worldpiweek.org för att läsa mer om olika aktiviteter som ägde rum under veckan. I Sverige genomfördes en rad olika utskick och aktiviteter för att öka kunskapen om primär immunbrist. Fokus i år var nyföddhetsscreening för primär immunbrist. Bland annat spelades en presentation in med prof. Anders Fasth samt en berättelse av en mamma om hur illa det kan gå när man inte får diagnos i tid. Dessa filmer finns att hitta via PIO:s hemsida www.pio.nu.

Under vintern har ett forum på Facebook startat för de medlemmar som vill utbyta erfarenheter om primär immunbrist. Det finns redan många medlemmar i forumet. Hör av dig till PIO-kontoret om du vill gå med. Varmt tack till Susanne Larsson, en PIO-medlem som har tagit initiativ till detta forum och som hjälper till att sköta detsamma.

I augusti kommer PIO:s årliga familjeläger att hållas och vi hoppas på lika många deltagare som under fjolåret. Det är positivt att så många är intresserade av de arrangemang som PIO anordnar och vi får se det som att PIO gör ett bra arbete som många värderar och att vi uppfyller ett av de grundläggande skälen till att PIO finns. Att skapa möjlighet för människor med en primär immunbrist att träffas och utbyta erfarenheter.

Till slut vill jag rikta ett stort tack till de som arbetar på PIO:s kansli i Örebro som gör ett fantastiskt arbete och utan deras insatser skulle PIO inte vara den ansedda organisation som vi är idag.

Med förhoppning om en fantastisk sommar och att alla ni som läser de här raderna får vara friska och ha möjlighet att njuta av den svenska sommaren.

Vänliga hälsningar
Stefan Nordeman

P.S. Vill du veta mer om vad som händer i organisationen finns mer läsning i nyhetsbrevet som publiceras regelbundet på PIO:s hemsida www.pio.nu och som mejlas till de medlemmar som angivit sin e-post adress. Du kan även följa PIO på Facebook.



Visste du att subkutan gammaglobulin-behandling kan vara lättare?

Ditt välbefinnande

Din hud bestämmer din optimala flödeshastighet. Freedom60® fungerar med dynamisk jämnvikt.

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



*Redan nummer ett
i Danmark och Finland!*



nya innovationer till vården

Steripolar

Tel. 018 430 0980

| info@steripolar.se

| www.steripolar.se

Årsmöte i Umeå 30 mars 2014

Text Anneli Larsson Foto Maria Michelfelder



Tv: PIO:s årsmöte 2014 hölls på Hotell Björken vid Norrlands Universitetssjukhus i Umeå. Th övre: Den nya styrelsen presenterar sig, på bild fr v Stefan Nordeman, Mette Larsen, Linda Zakrisson, Lotta Billquist, Maria Monfors, Birgitta Lange och Cecilia Thornström. Th nedre: Mingel och kaffebord vid registrering.

Nordligaste mötet

Så har PIO:s årsmöte ägt rum och mötet samlade fler deltagare än vi hade vågat hoppas på. Cirka 60 personer deltog. Varmt tack till barnkliniken och infektionskliniken vid Norrlands Universitetssjukhus i Umeå för hjälpen med att förmedla inbjudningar till patienter. Ann-Catrin Lövgren, sjuksköterska vid infektionskliniken på Norrlands Universitetssjukhus inledde mötesdagen med att berätta om verksamheten vid kliniken.

Underhållande och intressant

Därefter tog docent Ann Gardulf och överläkare Rolf Gustafson över och utbildade oss i immunförsvaret och behandlingar på ett mycket underhållande och pedagogiskt sätt. Två PIO-medlemmar berättade därefter om hur primär immunbrist påverkat

deras liv och vad de har gjort för att klara av de svårigheter som sjukdomarna ibland kan ge upphov till. Det var idel positiva omdömen om alla föreläsningar i de utvärderingar som lämnats in. Varmt tack till alla föreläsare! Och tack till utställarna som fanns med under dagen: Baxter Medical, CSL Behring, NordicInfu Care, Octapharma Nordic och Steripolar.

Stefan Nordeman ny ordförande

Vid årsmötesförhandlingarna valdes Stefan Nordeman till ny ordförande i PIO. Till nya ledamöter valdes Lotta Billquist och Linda Zakrisson och till nya suppleanter valdes Birgitta Lange, Maria Monfors, Cecilia Thornström och Johanna Thörnesson. Som ledamöter finns även Mette Larsen och Anders Fasth på år två

av sina mandatperioder. Avgående ordförande Maria Monfors tackades för sina insatser på ordförandeposten under två händelserika år. Vi är mycket glada att Maria Monfors stannar kvar som suppleant i styrelsen. Även Annika Refönd, Märta Almegård, Marie Gabrielsson och Maria Jensen avgick ur styrelsen och tackades för sitt engagemang.

Avtackning

Styrelsen tog tillfället i akt att också avtacka Ann-Sofie Isaksson Nordmark som slutade sin anställning i PIO i höstas. Ann-Sofie är glädjande nog kvar som redaktör för PIObladet.

Här följer referat från de olika föreläsningarna vid mötet. Hoppas vi ses nästa år vid års-/medlemsmötet som kommer att hållas i Örebrotrakten! •

En actionrulle pågår i vår kropp

Text Anneli Larsson & Maria Michelfelder Foto Jonathan Kos-Read



Delar av vårt immunförsvar kan liknas vid en actionfilm där man träffar på James Bond, Robin Hood, vallgravar och borgar med mera. I alla fall när Rolf Gustafson beskriver hur det går till när vårt immunförsvar ska hålla smittämnen ifrån oss. Vid PIO:s årsmöte bjöds åhörarna på en mycket pedagogisk och underhållande föreläsning om immunförsvaret.

När immunförsvaret ska beskrivas kan man för att underlätta förståelsen dela upp det i tre delar:

- Fysiologiska barriärer
- Det ospecifika - medfödda försvaret
- Det specifika - adaptiva försvaret

Fysiologiska barriärer

Huden, slemhinnor, magsaft och den normala bakteriefloran på huden och i mag-tarmkanalen tillhör de fysiologiska barriärerna. Så länge huden är oskadd är den ganska ogenomtränglig för bakterier, som muren i en borg. Huden är också ogästvänlig som en

torr öken, det finns sparsamt med näringsämnen för bakterier. Det finns dock några oaser där bakterier kan trivas, exempelvis i armhålor, ljumskar och genitalt. I magsaften finns giftiga substanser som dödar bakterier och i luftvägarna finns flimmerhår som transporterar bort smittämnen. Dessa barriärer förhindrar smittämnen att ta sig in i kroppen, likt en vallgrav.

De celler inne i kroppen som tillhör vårt immunförsvar utvecklas alla från stamcellerna. Stamcellerna kan ses som själva urmodern till alla celler i kroppen, inte bara till immunförsvaret utan till hud, muskler osv. Cellerna i immunförsvaret kan liknas vid en rollista vid teatern, där var och en av de vita blodkropparna, leukocyterna, har sin roll och uppgift.

Det ospecifika försvaret

Det ospecifika försvaret kan ses som kroppens beskyddare. Redan från födseln patrullerar granulocyter (en

sorts vita blodkroppar) likt gränspolis och offerar sitt liv genom att käka upp och avdöda inträngande bakterier. Bakterierna dör och det gör även granulocyten på kuppen. Om det är något fel eller någon brist på granulocyter kan det yttra sig som sjukdomarna CGD (Kronisk granulomatös sjukdom), LAD (Leukocyte adhesion defecency), Hyper IgE eller Kostmanns sjukdom. Vid CGD åter granulocyten upp bakterien, men kan inte avdöda den vilket gör att bakterien lever kvar i granulocyten och så kallade granulom bildas. Granulom är härdar/anhopningar av granulocyter innehållande bakterier. Det ospecifika försvaret kallas också det medfödda immunförsvaret.

Till det ospecifika försvaret hör även monocyter och makrofager. Dessa celler, som kallas monocyter när de befinner sig i blodbanan och makrofager när de befinner sig i vävnader, kan ses som kroppens

städbilar. Makrofagera (makro=stor, fagocytera=äta), storätarna, äter allt de hittar, som t ex döda celler och smittämnen. Med sin inre vedkap delar de allt vad de funnit och ätit upp i små delar. Dessa små delar transporteras sedan till cellytan för att visas upp för det övriga immunförsvaret. Immunförsvaret ska då avgöra om det monocyt/makrofagen funnit är vän eller fiende. Komplementsystemet hör också till det ospecifika försvaret och består av äggviteämnen/proteiner som aktiveras när bakterier kommer in i blodet. Dessa äggviteämnen kallas komplementfaktorer och aktiveras i en bestämd följd som vagnar i ett tåg som kör över bakterien. Bristar i komplementsystemet betecknas C1q, C1r, C2, C3 och C5 – C9-brist. Kännetecknande för de personer som har en komplementbrist är att de lättare drabbas av infektioner med kapslade bakterier, exempelvis meningokocker som kan orsaka hjärnhinneinflammation.

Det specifika försvaret

Sen kom Rolf till det som han liknar vid en äventyrsfilm - det specifika försvaret. Det specifika försvaret kallas numera oftast för det adaptiva försvaret (adaptiv = uppkommen genom anpassning) och cellerna lär sig på olika sätt veta hur de ska försvara kroppen mot smittämnen. Det adaptiva försvaret består av T-lymfocyter och B-lymfocyter som är specialiserade på olika smittämnen. Beroende på vilken typ av lymfocyt det rör sig om och hur långt den har kommit i sin utveckling/mognad uttrycker den olika "flaggor" på sin yta, dessa betecknas CD. Med hjälp av s k flödescytometri kan man undersöka dessa "flaggor" och på så sätt undersöka förekomsten av olika lymfocyter.

T-lymfocyterna lär sig hur de ska känna igen och mörda virusinfekterade celler när de går i skolan i thymus (brässen). De T-celler som blir godkända mördarceller kallas för CD8, de T-celler som ska hjälpa till, T-hjälparcellerna, kallas för CD4 och kan jämföras med Q i James Bond-filmerna som hjälper sina agenter med olika saker. De regulatoriska T-cellerna kan liknas vid M, högste bos-sen i James Bond. De regulatoriska T-cellerna styr när T-mördarcellerna ska börja och avsluta sitt uppdrag. När mördarcellerna som har klarat thymusskolan, fått "license to kill" och "skjuter" ihjäl virus i cellerna, får

vi ont i halsen på grund av "skottlossningen" som skett där.

Exempel på sjukdomar som orsakas av att T-cellerna inte fungerar som de ska eller saknas är Wiskott-Aldrichs syndrom, hyper-IgM-syndromet och Ataxia telangiectasia. Virus- och svampinfektioner är vanligt förekommande vid T-cellsdefekter.

B-lymfocyterna, även kallade CD19, går i skolan i benmärgen för att lära sig producera antikroppar (anti=mot) mot specifika smittämnen. Det finns fem olika klasser av antikroppar: IgG, IgA, IgM, IgD och IgE. Ett annat namn för antikroppar är immunglobulin som förkortas Ig. Rolf Gustafson liknar antikropparna vid de pilar Robin Hood skjuter iväg på håll från t ex lymfkörtlarna mot ett specifikt mål = smittämne.

IgG är den antikropp vi har mest av i blodet. Man bildar IgG vid kontakt med smittämnen eller efter vaccination. Vid kontakt med smittämnen delar sig lymfocyten och bildar fler celler som då snabbt kan bilda allt fler antikroppar. Kroppen har blivit immun och känner igen smittämnet nästa gång det dyker upp och kan snabbare försvara sig. Vid födseln får barnet IgG-antikroppar från modern via moderkakan. Detta gör att barnet har ett visst försvar redan innan barnets egna antikroppar hinner bildas, dvs efter det att B-lymfocyterna utbildat sig och utvecklats i benmärgen efter kontakt med olika smittämnen som de lär sig känna igen. Om mamman har brist på IgG har också barnen det vid födseln. Exempel på sjukdomar som beror på brist på antikroppar är CVID (Variabel immunbrist) och Brutons sjukdom (XLA). Vid dessa sjukdomar är luftvägsinfektioner mycket vanligt. Brutons sjukdom är en ärftlig sjukdom som drabbar pojkar och leder till generell brist på antikroppar.

IgG består av fyra undergrupper, s k subklasser. Brist i någon av undergrupperna förekommer hos ungefär 20 000 personer i Sverige, men långt ifrån alla blir sjuka. Luftvägsinfektioner förekommer vid IgG1-brist, Hemofilusinfektioner och bihåleinflammationer vid IgG2-brist. Vid IgG3-brist är inte bakterier det stora problemet utan virusinfektioner, trötthet och ont i kroppen. Cirka 70 % av de som blir sjuka vid IgG3-brist är kvinnor. Varför det är så vet man inte.

Vid IgG4-brist har man inte sett något samband med att man skulle få fler infektioner.

IgA-antikroppar finns det mest av i våra slemhinnor och kan ses som högaflar som motar bort smittämnen i främst luftvägar, lungor, näsa, svalg, mag- och tarmområdet och könsorganen. 1/600 invånare i Sverige, dvs ca 15 000 personer har brist på IgA. Tidigare ansåg man att flertalet med IgA-brist var friska, men nyare forskning visar att så nog inte är fallet. Utöver luftvägsinfektioner kan man drabbas av olika autoimmuna sjukdomar som t ex diabetes mellitus typ 1, mag- tarmsjukdomar som Crohns sjukdom eller glutenintolerans. Allergier och hudbesvär är också vanligare liksom olika reumatiska sjukdomar. IgM är den antikropp som bildas först vid en infektion. IgD vet man ännu inte riktigt betydelsen av. IgE är viktigt i vårt försvar mot parasiter, men eftersom vi i Västvärlden inte utsätts för många parasiter kan dessa antikroppar ibland ställa till med ofog och orsaka allergier.

Kombinerad immunbrist kallas det när en person har brist/fel på både T-lymfocyter och B-lymfocyter. Som regel är dessa immunbrister mycket allvarliga och drabbar barn tidigt i livet. Ett exempel är den sjukdom som heter SCID, svår kombinerad immunbrist. Vid SCID gäller det att upptäcka och diagnosticera barnen i tid och genomföra en blodstamcellstransplantation för att barnen ska överleva. De första symptomen är ofta svampinfektioner i munnen, dålig längd- och viktökning, diarréer och lunginflammationer.

Alla olika celler som är del av immunförsvarets rollista kommunicerar med varandra via signalämnen, så kallade cytokiner. Signalerna de skickar kan antingen vara för att aktivera eller för att få celler att lugna ner sig.

Rolf avslutade sin presentation med lite kurios. Det finns ca 10 miljarder människor i världen. I vår kropp har vi mer än 100 miljarder vita blodkroppar. Några lever bara några dagar medan andra kan överleva länge. För att ersätta alla vita blodkroppar måste vi producera miljontals nya varje dygn. Så känner vi oss trötta på morgonen är det bara att säga att det beror på vi producerat så enormt många vita blodkroppar. •

Primär immunbrist med fokus på antikroppsbrister

Text Lotta Billquist Foto Anneli Larsson vid IPIC-möte 2013



Ann Gardulf, leg. sjuksköterska och docent vid Karolinska Institutet föreläste vid PIO:s årsmöte om primära immunbrister (PI) samt förekomst och behandling av antikroppsbrister.

Hur många finns det?

Idag är 200-250 olika primär immunbristsjukdomar identifierade och många av dessa även genetiskt förklarade. Samtidigt pågår forskning runt om i världen. Hur många fler diagnoser finns att upptäcka? Det vet man inte i dag.

Av Sveriges ca 9 miljoner invånare uppskattas runt 50 000 ha någon form av primär immunbrist. Bland hela EU:s befolkning på 485 miljoner invånare kan det röra sig om så många som 1 940 000 varav den största delen ännu inte har fått vare sig diagnos eller hjälp. EU-kommissionen prioriterar därför PI som ett folkhälsoproblem.

Behandling av PI

Behandlingen av PI styrs av tre principer: bota, förebygga symtom (infektion) och behandla symtom.

Vilken behandling som tillämpas beror på vilken form av PI personen har. Idag kan man bota svåra primära im-

munbrister med stamcellstransplantation och även genterapi har börjat användas. Vid andra diagnoser förebygger man istället symtom genom att till exempel stimulera immunförsvaret (granulocytdefekter) eller ersätta det som saknas, ex vis antikroppar vid antikroppsbrist. Eftersom huvudsymtomet/problemet vid PI är infektioner så innebär behandling av bakteriella infektioner antibiotikabehandling.

Som patient eller nära anhörig kan det vara bra att veta att man kan behöva längre antibiotikakurer än gemene man, samt att det

är viktigt att få rätt sorts antibiotika för att uppnå önskat resultat.

Antikroppsbrister

De vanligaste formerna av antikroppsbrister är: *Hypogammaglobulinemi*, där X-linked agammaglobulinemi (XLA) och Common variable Immunodeficiency/variabel immunbrist (CVID) ingår, *Selektiv IgA-brist*, *IgG-subklassbrist*, enstaka subklasser eller i kombinerad form samt *Kombinerad IgA och IgG-subklassbrist*.

Därtill finns en grupp individer med *ökad infektionsbenägenhet*, dvs ej med provsvar verifierad immunbrist men som ändå har både fler infektioner och längre infektionsperioder.

Antikroppsbrister kan behandlas med tillförsel av immunglobulin genom subkutana infusioner, intravenösa infusioner eller i vissa fall intramuskulära injektioner.

Subkutan immunglobulinbehandling

Sverige ligger i framkant med subkutanbehandling. Ca 80 % av barn och vuxna med immunglobulinbehandling får sitt preparat på detta sätt och då som regel som egenbehandling i

hemmet. Många upplever att de med egenbehandling i hemmet uppnår en ökad frihet och kontroll över sitt liv än om man tar sitt preparat intravenöst eller subkutant på sjukhus.

Rätt mängd och rätt längd på nålen

Infusionsvolymen beräknas utifrån patientens aktuella vikt, därför är det viktigt att meddela sin läkare eller sjuksköterska om man har gått upp eller ned i vikt sedan senaste besöket om man inte vägs kontinuerligt på sin mottagning.

Att ha rätt längd på nålen minskar risken för obehag vid infusion. En vuxen person behöver i genomsnitt en 15 mm lång nål för bästa resultat. Det är lätt att tro att en kortare nål ger mindre obehag men faktum är det motsatta.

Byt inte infusionsplats

Lokala vävnadsreaktioner i form av rodnad, svullnad, ömhet eller hårdhet runt infusionsplatsen är normalt i början och kommer att minska med tiden. Särskild markant är en minskning av lokala vävnadsreaktioner efter ca 8 veckors behandling med veckovisa infusioner. Viktigt är att inte rotera infusionsplats mellan till exempel lår och mage, utan att om möjligt sticka inom samma område vid varje infusionstillfälle. Genom att göra detta vänjer sig huden och risken för lokala vävnadsreaktioner minskar.

Begär undervisning

Ann Gardulf påpekade att man som patient/förälder/närstående har *rätt* till undervisning kring den behandling av sin PI som man ska ha. Inte minst viktigt är detta förstås om man själv ska sköta sin behandling i hemmet, t ex subkutan eller intravenös hembehandling, för att kunna utföra den på ett korrekt sätt. Det är även viktigt att få förståelse kring hur sjukdomen och behandlingen fungerar.

– Som patient och familj har man en lång rad rättigheter i vården. Dit hör bland annat att få hjälp att få ett helhetsgrepp om sin livssituation, säger Ann. •

Medlemsberättelser vid årsmötet

Kreativa lösningar för att må bra och utvecklas

Text Mette Larsen



Marie Lindh, tv och Ulrica Lundgren, th delade med sig av egna erfarenheter och strategier vid PIO:s årsmöte i Umeå
Foto Maria Michelfelder

Till PIO-mötet hade Ulrica Lundgren bjudits in för att berätta om sina erfarenheter av att vara förälder till ett barn som växer upp med primär immunbrist. Ulrica berättade:

Min son är nu 18 år gammal. Han går en fyraårig alpin utbildning vid Tärnaby Skidhem. Gustavs val av aktiva fritidssysselsättningar under sin uppväxt i form av hockey, fotboll, golf och främst alpin skidåkning samt hög grad av vistelse ute i skog och mark är säkerligen en bidragande orsak till att han idag drabbas av färre infektioner än när han var liten.

Som liten var Gustav ofta trött och orkeslös men hade aldrig feber. När han var åtta månader fick han en stor knöl på skenbenet och därefter otaliga ögoninfektioner. Det var en stor lättnad för familjen att få en diagnos och därmed få veta vad man hade att tampas med och förhålla sig till. Gustav fick behandling vid två års ålder med intravenöst gamma-

globulin var tredje vecka. Det blev en stor skillnad för honom. Han fick mycket mera ork och spring i benen. När sedan Gustav gick över till subkutan hembehandling innebar det en stor frihet och ett lyft för hela familjen, de upplevde sig mindre "låsta" av behandlingstillfällena och har sedan dess kunnat styra tidpunkten för dem på ett helt annat sätt mot tidigare. Gustavs allmänna hälsotillstånd förbättrades också tack vare att immunoglobulinpåfyllningarna blev återkommande varje vecka istället för var 3:e vecka.

Fokus på vad de har kunnat göra

Föräldrarna bestämde sig tidigt för att diagnosen inte skulle få ta över hans liv och begränsa Gustav i hans möjligheter att utvecklas. De har inte fokuserat så mycket på vad han/de som familj inte kunnat göra utan istället försökt hitta kreativa lösningar och glatt sig och njutit av vad de har kunnat göra.

Till exempel i förskolan ställde personalen upp ett litet tält där Gustav

kunde vila emellanåt för att ta igen sig, små barngrupper i förskolan/skolan och att aktivt berätta om Gustav sjukdom för andra föräldrar har också varit viktigt. Gustav älskar att sjunga och skolan köpte in en egen mikrofon till honom under högstadietiden när han valde Musik som "elevens val". Skolan ordnade också ett eget lunchrum i anslutning till matsalen där Gustav och ett par av klasskamraterna kunde äta. Detta är bara några exempel på olika lösningar som skolan och familjen gemensamt kom fram till. För att Gustav ska hålla sig så frisk som möjligt får han förebyggande intravenös antibiotikabehandling i oktober månad varje år, vilket bidrar till färre infektioner och antibiotikakurer under vinterhalvåret. Snart övergår han från barnsjukvården till vuxensjukvården och föräldrarna känner en trygghet i att Gustav nu kan stå på egna ben. Utmaningen blir istället för oss föräldrar att våga "släppa taget" och kontrollen över det förebyggande hälsoarbetet, avslutar Ulrica. •

Livsstrategier vid primär immunbrist

Text: Annika Refönd & Marie Lindh

Marie Lindh, patient och ordförande för PIO Västernorrland/Jämtland berättade om sina erfarenheter av primär immunbrist vid PIO:s årsmöte:

Jag är själv patient och har diagnosen "Hypogammaglobuliemi", det man idag kallar CVID. Mer specifikt har jag IgA- och IgG- subklassbrister och står på behandling med gammaglobulin och antibiotika.

Allt blev annorlunda vid 17

Min sjukdom började visa sig när jag var 17 år. Jag började då jobba som barnflicka och det var då det började med alla infektioner. Som barn var jag inte mer förkyld än andra men när jag började arbeta blev allt annorlunda. Så länge jag bodde hemma var det vårdcentralen som jag tog kontakt med varje gång jag blev förkyld och blev hemma flera dagar, där möttes jag ofta av att jag fejkade för att slippa arbeta eller att jag skulle se till att äta och sova ordentligt. Kunde de se att jag hade halsfluss blev jag hemskickad med en antibiotikakur.

När jag flyttade till egen lägenhet flyttade jag till ett nytt bostadsområde som ännu inte hade någon vårdcentral. Detta innebar att vi som bodde i området vände oss direkt till mottagningarna på sjukhuset. Det blev min räddning! Efter att ha sökt upp infektionskliniken ett antal gånger på kort tid med mina förkylningsproblem började läkaren som jag oftast mötte fundera på vad som var fel på mig. Läkaren undrade varför jag så ofta var infekterad, mestadels med luftvägsinfektioner och/eller bihåleinflammation. Jag togs på allvar! Tillsammans startade vi min resa för att se vad jag led av. Olika typer av provtagningar gjordes och jag skickades till Göteborg för utredning hos Janne Björkander. Efter ett tag kom svaret – hypogammaglobuliemi – det vi idag oftast kallar för variabel immunbrist eller CVID. Jag fick

förklarat för mig att min kropp inte producerar tillräckligt med vita blodkroppar vilket gör att jag är mer mottaglig för infektioner och att man behandlade med att ge gammaglobulin och längre antibiotikakurer, tre veckor eller längre. Så i slutet av 80-talet påbörjade jag min behandling med gammaglobulin.

När jag som 20-åring fick diagnosen så upplevde jag en stor rädsla för jag trodde att jag skulle bli tvungen att leva isolerad som i en boll. Något år innan hade jag sett något på TV om ett barn som hade dåligt immunförsvar och levde i en stor boll. Men det blev i själva verket en bra start. Jag hade länge gått runt och varit sjuk och kroppen var nerbruten. Nu när jag tillhörde Infektionskliniken provade jag olika behandlingsformer. Det var lite svårt att hitta en behandlingsform som fungerade. Hembehandling fungerade inte för mig – det gjorde ont och passade inte in i mitt livsmönster. Då provade jag att få intravenöst på sjukhuset och det funkade bra. Jag har en port a cath sedan 18 år och går fortfarande till sjukhuset och får behandling varannan vecka. Det har varit lite svårt att hitta lagom dos och intervall men efter många samtal och diskussioner med min läkare är vi nu överens om bra intervaller. Jag känner ju i min kropp vad som behövs – vilken form den är i.

Hitta en livsstrategi

Med åren har jag försökt hitta min livsstrategi hur jag lever med sjukdomen. Förkylningar åker jag lätt på under hösten och efter jul när vi lever intensivt nära varandra. Trots behandling får jag ju återkommande infektioner, men jag försöker se till att det blir så milda reaktioner som möjligt. Jag sjunger i kör för att jag tror att det är bra för lungorna och livsglädjen. Jag undviker att vara nära barn när de värsta förkylningsspe-rioderna är. Jag gillar att resa, även om

jag vet att flyg är en miljö jag lättare blir infekterad i men det är ju viktigt att inte låta sjukdomen ta över. Jobbigast tycker jag är tröttheten. Tröttheten är svårast att få förståelse för av andra människor och den känns förlamande i kroppen på ett sätt som är svårt att förklara.

Historiskt sett fick jag diagnosen under tidsepoken när HIV och AIDS kom. Då sade ofta läkare och vårdpersonal att det var viktigt att poängtera att det är en primär immunbrist jag hade för att jag inte skulle bli misstrodd. Jag har alltid varit öppen med det och pratat om min sjukdom i arbetsliv och privatliv.

Viktiga faktorer för livskvalitet

Det betyder mycket med medmänsklig-heten – att veta att det finns fler som har sjukdomen – man är inte ensam. Att få en diagnos är viktigt – att få bekräftelse att det är något fel i kroppen och inte i huvudet. Och där fyller våra länsföreningar en viktig funktion. Livslevernet spelar en viktig roll – mina viktiga delar är att sjunga i kör så lungorna får användas och jag får energi, skapa balans med motion, kost och sömn. Jag tar mig tid för promenader så ofta jag kan, även om det bara blir 5 minuter om dagen när jag är som mest hängig. Handspriten finns alltid i väskan, jag kramar hellre än tar i hand och jag håller rent hemma och byter lakan ofta. Således en massa smågrejer i vardagen för att må bättre.

Jag har levt 30 år med min sjukdom. Ibland funderar jag på hur den påverkar kroppen. Jag har en del diffusa problem från olika ställen i kroppen. Hur mycket sliter det på kroppen? Vilka konsekvenser får det för kroppen? Vad händer därinne? Men det visar kanske snart forskningen – nu finns det väl snart underlag för att titta tillbaka och dra slutsatser hur det går för sådana som oss i längden... •



Till minne av Gunilla Martinsson

Jag fick förmånen att lära känna Gunilla under 80-talet genom PIO Väst. Vi var båda medlemmar och satt senare i styrelsen. Hon var alltid glad och hade lätt för att prata och skoja. Vi var ett härligt gäng som jobbade för föreningen. Vi hade alltid så roligt på våra träffar. Den rösten har nu tystnat. Gunilla har efter en lång tids sjukdom somnat in. Men de glada minnena lever alltid kvar. Vila i frid.

Berit Löfving

Två studier belönades med PIO:s forskningsstöd 2013

Text Omar Alkhairy, Per Wekell Foto Marthe Viberg, Märta Almegård



Dr Omar Alkhairy och öl Per Wekell uppvaktades med blommor och diplom vid överlämnande av PIO:s forskningsstöd på vardera 130 000 kr

Genidentifiering

Dr Omar Alkhairy, forskarstuderande vid Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge, fick motta PIO:s forskningsbidrag 2013 för sitt arbete med att identifiera potentiella genetiska orsaker till primär immunbrist, genom analys av hel-exom sekvensering (WES) från patienters DNA, åtföljt av andra laborietester.

Primär immunbrist orsakar inte enbart infektioner utan också ett brett spektrum av kliniska sjukdomar inklusive cancer. Det innebär en stor utmaning för de drabbade, deras familjer och för sjukvården.

De genetiska faktorer som vi identifierar när vi försöker att hitta orsaker till primära immunbristsjukdomar ger även betydelsefulla insikter i sjukdomarnas mekanismer och möjligheter att finna effektiva behandlingar.

Förutsättningslösa genetiska analyser är den senaste vetenskapliga metoden för att söka efter genetiska orsaker. WES tillsammans med kartläggning

av homozygositet är ett omfattande och ekonomiskt fördelaktigt verktyg som tillåter forskare att sätta fingret på relevanta variationer i proteinkodande delar av genomet, vilket minimerar sannolikheten att missa eventuella defekter.

– Vi har identifierat flera nya gener hos patienter med vanlig variabel immunbrist, CVID, skriver Dr Omar Alkhairy till PIO.

Autoinflammatorisk sjukdom

Även **öl Per Wekell** fick motta PIO:s forskningsbidrag. Här berättar han om sina studier och inleder med en kort beskrivning av sig själv.

Efter att jag utbildat mig till barnläkare i Uddevalla under 90-talet arbetade jag under några år med internationella barnhälsovårdsfrågor i Uppsala. I slutet av 90-talet återvände jag till Barnmottagningen i Uddevalla och Barn- och ungdomskliniken NU-sjukvården där jag är verksam som barnläkare. Jag är doktorand vid Göteborgs Universitet och har även mottagning på Drottning Silvias Barn-

och ungdomssjukhus i Göteborg för barn med autoinflammatoriska sjukdomar samt arbetar som studierektor för fortbildning av barnläkarna i Västra Götalandsregionen.

Min forskning är framförallt inriktad på den vanligaste autoinflammatoriska sjukdomen hos barn i Sverige; Periodisk Feber, Åftös stomatit, Pharyngit och Adenit (PFAPA). Autoinflammatoriska sjukdomar är ett relativt nytt begrepp och innefattar en grupp av sjukdomar som kännetecknas av återkommande attacker av feber och generaliserad inflammation (autoinflammation) utan att man hittar en infektiös eller autoimmun orsak. Autoinflammatoriska sjukdomar är huvudsakligen sjukdomar som drabbar det medfödda immunsystemet. Flera av dem är att betrakta som primära immundefekter inom det medfödda immunsystemet.

PFAPA debuterar vanligen före fem års ålder och karaktäriseras av återkommande, ofta påtagligt regelbundna feberepisoder med ett intervall

av 4-6 veckor. Febereepisoderna är kopplade till symtomen i akronymen. Diagnosen ställs kliniskt och med stöd av kriterier. Sjukdomen läker i de flesta fall ut inom 3-5 år men kan vara längre. Uppskattningsvis har vi de senaste 10 åren ställt diagnos på 150-200 barn i Västsverige. Sedan sjukdomen beskrevs 1987 har PFAPA även diagnostiserats hos vuxna. Man känner inte till orsaken och behandlingen får inriktas på att lindra symtomen. I utvalda fall opereras halsmandlarna bort. En operation som kan göra att alla tecken på sjukdomen försvinner utan att vi förstår varför.

Forskningsprojektet fokuserar på de oklara sjukdomsmekanismerna och avsaknaden av diagnostiska markörer vid PFAPA och är ett samarbete mellan framförallt Avdelningen för pediatrik och Avdelningen för reumatologi och inflammationsforskning vid Göteborgs Universitet samt Barn- och ungdomskliniken NU-sjukvården. Eftersom vi har tagit prover på barnen och analyserat dessa tidigt under feberepisoderna har projektet ställt stora krav på samarbete, inte

bara mellan sjuksköterskor, läkare och forskare vid ovanstående institutioner, utan också med barnen och föräldrarna.

Vi frågar oss vilka inflammatoriska mekanismer som är involverade och överaktiva vid sjukdomen? Har barn med PFAPA färre virusinfektioner än andra barn vilket många föräldrar berättar? Varför?

Vi har utvecklat en modell för att studera och beskriva obalansen i regleringen av det medfödda immunförsvaret hos barn med typisk PFAPA. I ett arbete undersöker vi förändringar i koncentrationen av olika blodkroppar och serumcytokiner under olika faser av PFAPA. Arbetet är beskrivande och karaktäriserar blodbildningen och identifierar den IFN- γ inducerade cytokinen IP10/CXCL10 som en potentiell biomarkör. Resultaten har verifierats i flera studier. I ett annat arbete har vi undersökt neutrofilfunktionen vid PFAPA och funnit att grundläggande aspekter av neutrofilfunktionen är påverkad. I en andra huvudlinje undersöker vi om barn

med PFAPA har färre virusinfektioner än andra barn.

Jag hoppas att forskningen skall leda till ökad förståelse av och kunskap om sjukdomsmekanismer, differentialdiagnostik och utveckling av botande behandling. Ökad kunskap och förståelse av PFAPA kommer bidra till ett förbättrat omhändertagande, minskat antal läkarbesök, undersökningar och antibiotikakurer. Arbetsmodellen ger oss möjlighet att i framtiden jämföra funktionella analyser hos typiska PFAPA-patienter med patienter med en atypisk bild och andra autoinflammatoriska sjukdomar. Kliniskt ser vi att det finns en överrepresentation av PFAPA i vissa släkter och vi har påbörjat en genetisk kartläggning avseende inflammatoriska gener vid PFAPA. Eftersom det verkar som om barn med PFAPA har färre virusinfektioner än andra barn skulle denna forskning till och med kunna bidra till förbättrade metoder att förebygga och behandla virusinfektioner hos individer med och utan nedsatt immunförsvär. •



Jobb, jobb, jobb...

Oscar Larsson, ungdomsskribent

kanske kommer vara sjuk en del. Jag hade ett jobb innan där jag knackade dörr och blev inte speciellt mer sjuk under den perioden, därför bestämde jag mig för att inget säga. Det hade trots allt fungerat förut.

Strategi för att hålla mig frisk

Det innebär dock inte att jag ignorerat min sjukdom, jag har haft en liten strategi för hur jag ska hålla mig frisk. Bland annat använder jag handsprit frekvent under arbetspassen och tvättar händerna så fort jag får tid. Dessutom försöker jag prioritera vissa saker, känner jag att kroppen börjar säga ifrån försöker jag lyssna på kroppen och vila.

På förra jobbet berättade jag efter någon vecka hur min sjukdomssituation ser ut. Detta kom ganska naturligt allt eftersom man började lära känna varandra. Jag planerar att göra likadant på mitt nya. Skulle en dålig period komma så vet de vad det beror på men vet ändå samtidigt att jag den största

delen av tiden faktiskt är på hugget. Min erfarenhet av att berätta att man har lättare att bli sjuk är att de som inte är insatta lätt föreställer sig att man inte klarar av någonting.

Testa det ni vill

Men jag har dock insett mina begränsningar. Trots att det är ett ganska offentligt jobb att sitta i kassan, med många möten med olika människor under dagarna så finns det "värre" jobb. Jag känner många som jobbar extra på dagis som vikarier. Ur ett känslomässigt perspektiv skulle jag tycka det vore jättekul, men den miljön är inget som passar för en person med immunbrist.

Så mitt råd är: testa det ni vill. Man måste trivas med det man gör för att må bra. Men, man måste samtidigt inse sina begränsningar... Alla har olika svåra immunbrister. Jag har haft en bra dialog med min läkare och är bara glad att detta har fungerat för mig! •

Vanligt, återkommande ämne

Något som är ett vanligt återkommande ämne för samtal bland personer i min ålder är jobb. Både vad gäller själva jobbet och tyvärr ganska ofta bristen på jobb. Idag måste man vara väldigt framåt och alltid tillgänglig om man både vill få jobb och behålla det man har. Detta är något som kan vara svårt att få ihop för en helt frisk ungdom, ännu svårare för en person med nedsatt immunförsvär.

Jag har haft en väldigt tur som lyckats få jobb, och det i kassan på en nyöppnad matbutik i stan. Det var en svår avvägning om jag skulle berätta redan på intervjun att jag har sämre immunförsvär än vanliga personer och

Anslagstavla

PIO Jönköping har blivit PIO Småland

I samband med PIO Jönköpings årsmöte i mars fattades beslutet att utvidga upptagningsområdet till alla län i Småland.

En träff planeras under året. Dag, tid och plats kommer att mailas till de medlemmar som uppgett e-mailadress och övriga kommer att få inbjudan via brev. Så håll ögonen öppna!

Besök gärna också lokalavdelningens hemsida via www.pio.nu

PIOs FORSKNINGSSTÖD

PIO stöttar angelägna forskningsprojekt om primär immunbrist och delar årligen ut ett forskningsstöd.

Tipsa oss gärna om forskningsprojekt som ska påbörjas eller har påbörjats genom att skicka en kortfattad beskrivning om projektet samt forskningsledarens namn till info@pio.nu.

Under oktober månad tar PIOs styrelse beslut om vilket/vilka projekt som får 2014 års forskningsstöd.

Är du mellan 18 och 25 år och vill följa med till det internationella mötet i Prag 2014?

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, **senast 31 juli**. 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!

Vill du följa med till internationellt möte i Prag 2014?

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, **senast 31 juli**. 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.



Efterlysning faddrar sjukhuspärmar

PIO har i många år haft pärmar med broschyrer och annat tryckmaterial utplacerade på sjukhus runtom i Sverige med syftet att sprida kunskap om primär immunbrist. Pärmarna är en viktig informationskanal med information om primär immunbrist och om PIO.

Till varje pärm finns en fadder som tittar till pärmen på "sitt" sjukhus ett par gånger per år och fyller på med fler broschyrer om det behövs. Nu behöver vi nya faddrar till pärmar på dessa sjukhus:

- Immunbristenheten Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge
- Sachsska Barnsjukhuset (SÖS), Stockholm
- Helsingborgs Lasarett
- Norra Älvsborgs Länssjukhus, Trollhättan
- Vämamo Sjukhus
- Uddevalla Sjukhus
- Södra Älvsborgs Sjukhus Borås
- Länssjukhuset Kalmar
- Universitetssjukhuset Linköping
- Vrinnesjukhuset, Norrköping
- Visby Lasarett, Gotland

Vill du ta dig an detta viktiga uppdrag och bli fadder? Hör av dig till oss så berättar vi mer! Tel. 019-673 21 24 eller e-post info@pio.nu



22 - 29 april

Världsimmunbristveckan

Test. Diagnos. Behandling.

Med fokus på screening

Text: Ann-Sofie Isaksson Nordmark

Världsimmunbristveckan, som arrangeras varje år den 22 – 29 april, är en vecka då primär immunbrist uppmärksammas runt om i hela världen.

Prov, diagnos och behandling är de återkommande ledorden men detta år hade PIO även fokus på nyföddhets-screening för allvarliga medfödda immunbrister, då det just nu pågår en treårig pilotstudie i Stockholmsområdet för att undersöka en ny metod att i samband med PKU-provet hitta barn med allvarliga primära immunbrister. Förhoppningen är att dessa barn ska upptäckas tidigt och att fler därmed kan räddas till livet.

Screening för primära immunbrister orsakade av brist på T-celler pågår redan i USA. Den svenska metoden omfattar även brist på B-celler. Om metoden fungerar kommer den att bli värdefull världen över.

Filmer om Screening

Två filmer spelades in som under veckan lades ut på Internet (Youtube med länkar från immunbristveckan.nu samt pio.nu). I filmerna medverkar professor Anders Fasth, som berättar om primär immunbrist och om screening, Nevin Marangoz som förlorade sin dotter Newal i svår kombinerad immundefekt, SCID samt Stefan Nordeman, ordförande i PIO. Filmerna har hittills visats 117 resp. 207 gånger.

Media och informationsmaterial

Pressmeddelanden skickades till TV, radio, dags- och veckopress, specialistföreningar, myndigheter och beslutsfattare för att uppmärksamma nyföddhetsscreening av allvarliga immunbrister. I Östhammarsnyheter fanns den 26 april en artikel om SCID och pilotstudien där Nevin Marangoz

intervjuades. Även Dagens Medicin kommer att skriva en artikel och har intervjuat Lennart Hammarström. Då media inte behöver rapportera till källan om de publicerar en nyhet har PIO inte vetskap om andra än de som har kontaktat PIO för ytterligare uppgifter.

Inför veckan producerades och distribuerades varningstecken för primär immunbrist och vykort ang. Världsimmunbristveckan och de två filmerna till medlemmar i PIO och länsavdelningarna. Representanter från länsavdelningar och andra medlemmar har delat ut varningstecken och vykort på sjukhus och vårdcentraler.

PIO medverkade under veckan med en artikel och en annons i en specialbilaga om sällsynta diagnoser från Media Planet som distribuerades tillsammans med Svenska Dagbladet.

Sociala medier

Annonsering för Världsimmunbristveckan och om screening skedde även via Google Adwords och Facebook. Via Google Adwords fick annonserna totalt 16 klick och 5 734 visningar mellan den 24 – 29 april.

Via Facebook såg totalt 61 645 annonserna om Världsimmunbristveckan och screening. De fick totalt 134 klick, 24 gilla-markeringar och delades 5 ggr till följd av marknadsföringen.

Den totala räckvidden för PIOs sida på Facebook under Världsimmunbristveckan var 66 700 personer, en höjning på 2 645,2% jämfört med veckan innan. PIO fick 8 nya följare.

Inför veckan och under veckan la PIO frekvent ut nya inlägg och bilder på Facebook, Twitter och pio.nu. Bilder

och inlägg hänvisade till kampanjsidan immunbristveckan.nu, som hade uppdaterats inför Världsimmunbristveckan. Kampanjsidan immunbristveckan.nu hade 419 besök under veckan. Den 22 följt av den 23 april var de två mest välbesökta dagarna. Immunförsvaret och primära immunbrister samt Screening var de två mest besökta sidorna.

Statistiken för PIOs hemsida visar en marginell ökning av besökare under april-månad jämfört med de senaste månaderna.

Insamling

Insamling till PIOs forskningsfond har genomförts av två medlemmar. Insamlingen är ännu inte avslutad.

Länsavdelningar

Utöver hjälp med distribution av vykort och varningstecken anordnade PIO Örebro-Västmanland ett medlemsmöte där PIO-representanter berättade om Världsimmunbristveckan.

Tack

PIO vill tacka Baxter, CSL Behring, NordicInfu Care, Octapharma och Steripolar för fint samarbete med film, media, varningstecken och vykort inför Världsimmunbristveckan. Varmt tack till SLIPI och SISSI som har bidragit med expertkunskap och kloka svar på frågor som har dykt upp. Särskilt tack till professor Lennart Hammarström och lycka till med den livsviktiga screeningstudien. Ett alldeles särskilt tack också till professor Anders Fasth, Nevin Marangoz och Stefan Nordeman för fina filminsatser. Och inte minst, tack till länsavdelningar, medlemmar, media och alla som på olika sätt har hjälpt till att uppmärksamma primär immunbrist under Världsimmunbristveckan 2014. •



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

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

Samordnad satsning på sällsynta diagnoser



Text Veronica Wingstedt De Flon . Illustration Mette Larsen . Foto privat

Livssituationen för personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga behöver förbättras. Det gäller på många områden och i fler länder än i Sverige. Genom mer kunskap, tidig diagnos, rätt behandling, bra bemötande, rätt stöd, samverkan och helhetssyn kan livet underlättas för personer med sällsynta diagnoser. Sedan 2009 är området sällsynta diagnoser ett fokusområde i hela Europa. I Sverige har Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, inrättats och jobbar tillsammans med andra aktörer för att förbättra livsvillkoren för personer med sällsynta diagnoser.

Sällsynta diagnoser - samlingsbeteckning

Sällsynta diagnoser är samlingsbeteckningen för en mängd tillstånd som en liten andel av befolkningen har. Sällsynta diagnoser varierar inte bara från sjukdom till sjukdom utan också från individ till individ med samma diagnos. Man uppskattar att cirka 80 % av de sällsynta diagnoserna är genetiskt betingade. De är närvarande under hela en människas liv, även om symtomen inte visar sig vid födseln eller under barndomen.

Många sällsynta diagnoser medför flera omfattande och livslånga funktionsnedsättningar. En del sällsynta diagnoser syns på utsidan. Andra sällsynta diagnoser har osynliga symtom. I Sverige talar vi om att en diagnos är sällsynt om högst 100 personer per en miljon innevånare har den.

Vad är gemensamt för diagnoserna?

Att varje person med sällsynt diagnos är unik är klart. Det finns dock en mängd

gemensamma nämnare som betingas av själva sällsyntheten.

Att leva med en sällsynt diagnos innebär ofta att man är ensam i sin situation. Sällsynta diagnoser påverkar många fler personer än de som faktiskt har sjukdomen. Hela familjens liv påverkas. Att leva med en sällsynt diagnos handlar ofta om att hitta strategier för att klara vardagen utifrån de, många gånger begränsade, förutsättningar man har, i de situationer man ställs inför i livet.

Personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga har också behov av stöd från många delar av samhället. Men i det stora hela saknas samverkan och samordning. Det gäller mellan hälso- och sjukvårdens olika delar samt mellan hälso- och sjukvården och andra samhällsaktörer. Det innebär att personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga själva får samordna de kontakter man behöver ha. Det i sin tur innebär att man själv behöver ha god kunskap om sin diagnos, om hur samhället fungerar och vilka rättigheter man har samt vilka skyldigheter samhället har.

Eftersom varje sällsynt diagnos är så ovanlig är kunskapen om diagnoserna och konsekvenserna av dem generellt sett låg i samhället. Det saknas också strukturer för hur man kan hitta kompetens. Och ibland saknas kunskapen helt inom landet. Det kan bl.a. få till följd att det dröjer innan man får en diagnos. Får man inte en diagnos är det många gånger svårt att få gehör för det stöd man har behov av och är berättigad till.

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD

NFSD arbetar på uppdrag av Socialstyrelsen. Vi koordinerar samhällets resurser inom vård och omsorg, samtidigt som vi samordnar och sprider information om sällsynta diagnoser. Efter upphandling fick Ågrenska, som är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser, i uppdrag att driva NFSD. Verksamheten startade den 1 januari 2012.

NFSD har stöd i sitt arbete av en referensgrupp, där bl.a. Riksförbundet Sällsynta Diagnoser är representerad. Referensgruppen ska bidra med sakkunskap inom medicin och samhällets olika funktioner och kan lyfta aktuella frågor som NFSD kan behöva fänga upp i sitt arbete.

Centrum för sällsynta diagnoser

NFSD jobbar bl.a. tillsammans med företrädare från sjukvårdsregionerna för att bygga upp så kallade Centrum för sällsynta diagnoser, CSD. I detta arbete är brukarmedverkan viktig. I dagsläget finns ett CSD inom Västra Götalandsregionen i Göteborg och ett vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna. Målsättningen är att det ska finnas ett CSD inom varje sjukvårdsregion i landet. Arbetet har kommit olika långt i de olika delarna av landet.

Till CSD ska såväl personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga samt andra samhällsaktörer kunna vända sig för att få tillgång till kunskap och hjälp med samordningen.

Inom varje CSD kommer det att finnas ett antal expertteam. Expertteamerna ska

bestå av samlad kompetens inom olika diagnosområden. Det övergripande målet för ett expertteams verksamhet är att underlätta för personer som har en viss sällsynt diagnos och för deras närstående. CSD med expertteam ska jobba utifrån ett helhets- och livsperspektiv. Genom att samla kompetensen bedöms bl.a. förutsättningen för mer forskning om sällsynta diagnoser att öka.

CSD med expertteam kan komma att se olika ut vad gäller organisation. Målbilden är dock densamma. Det beror bl.a. på vilken kompetens man har inom verksamheten. Ett expertteam för en grupp av diagnoser kan komma att finnas på bara ett ställe i landet medan expertteam för en annan diagnosgrupp kan komma att finnas på fler än ett ställe i landet. Det är därför viktigt att samverka mellan de olika CSD och de olika expertteamerna fungerar. Det är även viktigt med samverkan med andra expertteam i Europa och världen. Att göra CSD och expertteamerna kända i samhället är viktigt. Hur ska t.ex. en allmänläkare på en vårdcentral i norra Sverige få kunskap om ett expertteam vid ett CSD i södra Sverige? Hur ska en förälder till ett barn med en sällsynt diagnos som bor i västra Sverige få tillgång till stöd av ett expertteam i östra Sverige? Det här är frågor som vi jobbar med att hitta lösningar på. Vi jobbar också med frågor om nationella vård- och omsorgsprogram samt kvalitetsregister.

Expertteam för primära immunbristsjukdomar

Idag finns ett expertteam för primära immunbristsjukdomar inom CSD Västra Götaland för barn och vuxna, med professor Anders Fasth och överläkare Vanda Friman som ansvariga läkare. Vid CSD Karolinska universitetssjukhuset, finns också ett expertteam för vuxna. Mer om expertteamens verksamhet kan man läsa på respektive CSD:s hemsida, vilka enklast nås från NFSD:s hemsida.

Kunskap och information

Frågan om kunskap är central när det gäller utmaningarna inom området sällsynta diagnoser. För personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga handlar det om kunskap om sin diagnos ur ett medicinskt perspektiv och kunskap om hur samhället fungerar samt de stöd man kan få. Det handlar också om kunskap och verktyg för att hitta förhållningssätt i vardagen inom familjen och till omvärlden.

För samhällsaktörer som möter personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga handlar det i det personliga mötet om kunskap om diagnoserna och de individuella behov som varje enskild person

har. Förståelse för aktörens egen del i personens hela livssituation är nödvändig för att samverka med andra ska kunna ske. Därutöver behövs arbetsmodeller och rutiner för samverka med andra aktörer.

För föräldrar med barn som har sällsynta diagnoser är andra föräldrar många gånger den vanligaste källan till information. Samtidigt är många föräldrar oroliga för att den information man får från andra föräldrar inte är helt korrekt eller fullständig.

I Sverige har de offentliga samhällsaktörerna, t.ex. hälso- och sjukvården och socialtjänsten, ett ansvar för information till innevånarna. Flera rapporter visar dock att hur informationsskyldigheten hanteras varierar i landet. Bl.a. framgår att vårdens skyldigheter gentemot patienter inte är särskilt väl känd bland vare sig professionen eller patienterna. Det finns ett stort behov av informations- och utbildningsinsatser inom det här området.

En viktig källa till kunskap är den information som brukarorganisationerna tillhandahåller. Många brukarorganisationer tillhandahåller allmän information på internet och i trycksaker, t.ex. broschyrer och nyhetsblad. Man anordnar också träffar och läger för informations- och erfarenhetsutbyte. Flera brukarorganisationer har även tagit fram information riktad till samhällsaktörer. Omfattningen av den information som brukarorganisationerna tillhandahåller varierar dock stort. Exempel på en organisation som tagit fram informationsmaterial är PIO. PIO:s folder med en vägledning i övergångsprocessen från bamsjukvården till vuxensjukvården och skolmaterial är bra exempel på informationsmaterial som flera brukarorganisationer skulle kunna ha som förebild vid framtagning och spridning av eget material.

Även andra aktörer erbjuder information och förmedlar kunskap och verktyg. Ett exempel är habiliteringarna inom landstingen. Utbudet av temadagar och utbildningar varierar dock stort mellan de olika habiliteringsverksamheterna. Habilitering och hälsa i Stockholm är ett exempel på en habiliteringsverksamhet som anordnar träffar och utbildningar. Vid Habilitering och hälsa, Forum Funktionshinder i Stockholm, finns ett bibliotek där alla intresserade kan låna böcker, filmer och hitta informationsmaterial om sällsynta diagnoser (www.habilitering.se/forum-funktionshinder).

I Sverige är den verksamhet som Ågrenska bedriver unik. Under familjevistelser och vuxenvistelser ges bl.a. tillfälle att träffa andra personer i liknande situation som man själv befinner sig i, reflektera tillsammans, hitta strategier i vardagslivet och få kunskap om diagnosen och samhällets stöd. Under vistelserna ges möjlighet att möta alla experter på området och ställa frågor till dem. Flera vistelser har anordnats för familjer med barn och unga som har primära immunbristsjukdomar. Den senaste anordnades 2012. Varje vistelse finns dokumenterad i Ågrenskas Dokumentation och är tillgängliga på Ågrenskas hemsida (www.agrenska.se).

NFSD har en ny hemsida med samlad information som rör området sällsynta diagnoser. Hemsidan riktar sig till personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga samt till professionen som man möter. Här kan man bl.a. finna filmer med och av personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga som berättar om sina erfarenheter. I en av filmerna berättar Erik Ståhl om sitt liv och om sin sjukdom, Wiskott-Aldrichs syndrom. •

SNABBFAKTA: www.nfsd.se

Samlad information om sällsynta diagnoser riktad till personer med sällsynta diagnoser och deras anhöriga samt till personer som möter dem i sitt arbete. Ur innehållet:

- "Sällsynta liv" Berättelser om hur det är att leva med en sällsynt diagnos. I en av filmerna berättar Erik Ståhl om sitt liv och sin sjukdom, Wiskott-Aldrichs syndrom. Han berättar om familjens betydelse, barn till vuxenvård, bemötande i vården och om framtiden.
- "Sällsynt profession" Professionen som delar med sig av kunskap inom området.
- Länkar till databaser som beskriver sällsynta diagnoser, till exempel Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser och Orphanet.
- Information om Centrum för sällsynta diagnoser
- Kurser, utbildningar och temadagar
- Sammanställning av ekonomiska stödformer
- Exempel på samverka i praktiken
- Nyheter inom området sällsynta diagnoser
- Brukarföreningar i Sverige
- NFSD:s verksamhetsrapporter
- Arbetet med sällsynta diagnoser i Europa

PIO:s GÄSTMEDARBETARE 2014: VERONICA WINGSTEDT DE FLON

ÅLDER: 51 år

YRKE: Verksamhetschef Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD sedan 1 sep 2012

FAMILJ: Gift med Pierre som är psykolog, fem vuxna döttrar (egna och bonusdöttrar) och två stora hundar

BOR: På landet vid en sjö mellan Göteborg och Borås

UTBILDNING: Jur. kand. universitetspoäng i pedagogik och svenska

YRKESERFARENHET: Domstol och advokatbyrå. Många år som chef inom förlags- och mediabranschen med bl.a. utgivning av information till hälso- och sjukvården, socialtjänsten och skolan. Under ungdomsåren inom sjukvård och omsorg.





**Optimerad
subkutan
immunglobulin-
behandlung!**

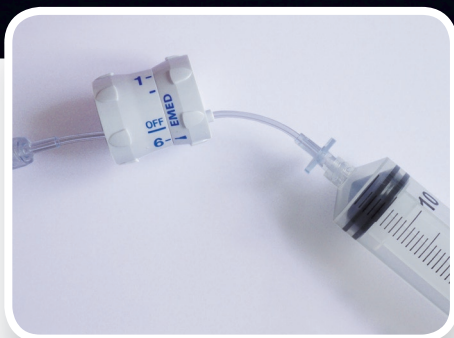
NYHET!

NU kan du påverka flödes hastigheten under pågående infusion!



VersaRate™ Flow Control

Variabel flödeskontroll med OFF-funktion för mekaniska infusionssystem.



Antal/förpackning: 25 st inkl sprutor

Artikelnr: 73 36 60



NordicInfu Care is an activity of Air Liquide Healthcare

PIO, riksorganisationen

Ordförande

Stefan Nordeman
Flöjtvägen 5
893 31 BJÄSTA
Tel: 070-175 32 06
E-post: stefan.nordeman@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 Småland

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

PIO Skåne-Blekinge

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

PIO Stockholm-Uppsala

Johanna Thörnesson
Sedelvägen 26
129 32 HÄGERSTEN
Tel: 070-663 34 48
E-post: johanna_th28@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