

Tack till dig som donerar stamceller!

Cirka 40 000 personer i Sverige beräknas ha någon form av primär immunbrist, men bara omkring 3 000 har fått en diagnos. De allra allvarligaste formerna kräver avancerad behandling – ibland i form av en stamcellstransplantation.

När **Emma** var liten diagnostiserades hon med WHIM-syndromet – en ovanlig immunbristsjukdom där vita blodkroppar inte släpps ut i blodet, vilket gjorde att hon snabbt behövde behandling vid minsta infektion. Sjukdomen gjorde att immunförsvaret började angripa den egna kroppen, vilket i sin tur ledde till en ny diagnos: kronisk ITP. Det innebar att kroppens produktion av blodplättar stördes, och hon blev extremt känslig för skador som kunde orsaka allvarliga inre och yttre blödningar. En dag drabbades hon av en spontan hjärnblödning – ett livshotande tillstånd till följd av de låga trombocytvärdena. Då tog läkarna beslutet att genomföra en stamcellstransplantation. Lyckligtvis hittades en perfekt donator: hennes två år yngre lillebror. Emma är nu tonåring och helt frisk från sjukdomen.



Selma föddes i augusti 2019, två månader efter att den primära immunbristsjukdomen SCID (svår kombinerad immunbrist) antagits i screeningprogrammet för att hitta barn med sällsynta sjukdomar

genom PKU-provet. Trots detta hittades inte Selma genom screeningen och en anledning kan ha varit att Selmas typ av SCID inte fanns med från början. Selma blev svårt sjuk och läkarna visste inte om hon skulle överleva. Efter två stamcellstransplantationer med hjälp av samma donator, som hittades via Tobiasregistret, mår hon som de flesta andra barn. Hon är glad, busig och nyfiken! Förutom två små ärr på överkroppen från CVK:er (centrala venkatetrar) finns inget som avslöjar vad hon behövt gå igenom så tidigt i livet.

PIOs podd Så sjukt

I PIOs podd "Så sjukt" kan du höra personer i olika åldrar som ger sina perspektiv och tips från vardagen med primär immunbrist. Experter från olika områden intervjuas och svarar på lyssnarfrågor. **Tips!** Avsnitt 30: **Stamcellstransplantation eller inte – livsviktigt och svårt beslut.** Du kan lyssna via PIOs hemsida eller där poddar finns.



Läs mer om
stamcellsdonation på:
www.tobiasregistret.se



PIO är en organisation för dig som har primär immunbrist, är närstående till någon med sjukdomen eller som vill stödja oss. Varmt välkommen att kontakta oss eller besök www.pio.nu för information. *Följ oss gärna i sociala medier!*



Tips! Lyssna på PIOs podd "Så sjukt"



Mellringevägen 120 B, 703 53 Örebro
tel: 019-673 21 24, e-post: info@pio.nu
www.pio.nu



Donerade stamceller räddar liv

Stamcellstransplantation som behandling vid de allvarligaste formerna av primär immunbrist

Stamcellstransplantation vid primär immunbrist

Vid primär immunbrist har man fel eller brister i immunsystemet som kan leda till infektioner, autoimmuna sjukdomar, autoinflammatoriska sjukdomar, vissa former av cancer och/eller allergier.

Sjukdomarna är oftast medfödda och kan visa sig redan vid födseln eller bryta ut senare i livet. Personer med primär immunbrist har återkommande infektioner som ofta är långvariga och ibland svåra. Idag känner man till över 600 olika primära immunbristsjukdomar, med varierande svårighetsgrad – allt från allvarliga och livshotande tillstånd till sjukdomar med liten påverkan på individen. Cirka 3 000 personer i Sverige har fått diagnosen primär immunbrist, men mörkertalet antas vara stort.

Svår kombinerad immunbrist (SCID) är ett samlingsnamn för några av de allvarligaste primära immunbristsjukdomarna. Barn med SCID och andra svåra primära immunbristsjukdomar har från de första levnadsmånaderna många och livshotande infektioner. Utan behandling med stamcellstransplantation dör barn med dessa sjukdomar oftast före ett års ålder. Om transplantationen görs någon månad efter födseln blir nästan alla barn friska och botade. Sedan 2019 ingår SCID i nyföddhetsscreeningen.

Tack vare att metoderna vid stamcellstransplantation har utvecklats kan transplantation genomföras vid flera svåra primära immunbristsjukdomar – även i vuxen ålder.

Exempel där stamcellstransplantation görs

- CGD (Kronisk granulomatös sjukdom)
- Hyper IgM-syndromet (typ 1 och typ 3)
- IPEX-syndromet
- SCID (Svår kombinerad immunbrist)
- Shwachmans syndrom
- Svår medfödd neutropeni
- Variabel immunbrist
- WHIM-syndromet
- Wiskott-Aldrichs syndrom

Att donera stamceller

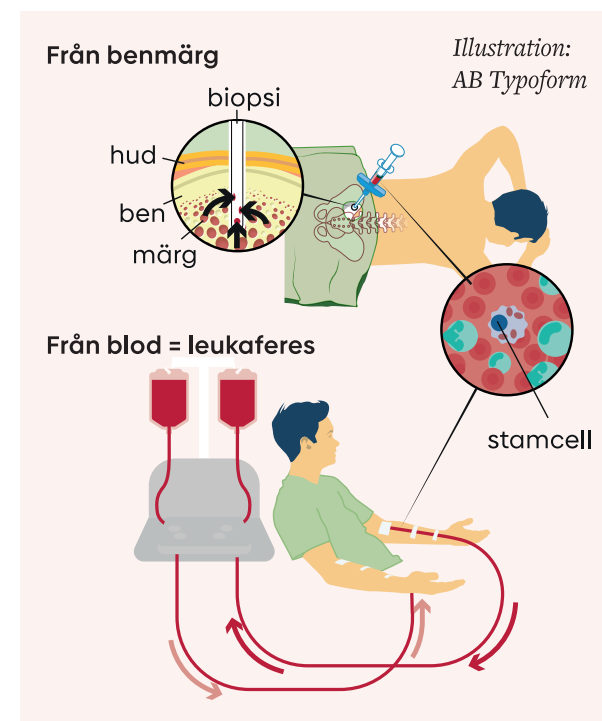
Blodbildande stamceller finns i benmärgen och kan samlas in antingen via blodet, efter behandling med tillväxtfaktorn G-CSF som ökar mängden stamceller i blodbanan, eller direkt från benmärgen under narkos. Insamling via blodet är idag den vanligaste metoden. Navelsträngsblod kan också användas, men främst till mindre barn eftersom mängden stamceller är liten.

Hematopoetisk stamcellstransplantation innebär att sjuka eller skadade blodstamceller i benmärgen ersätts med nya som kan bilda friska blodceller och ett nytt immunförsvar. Vid **autolog stamcellstransplantation** används patientens egna stamceller, som samlas in i förväg och ges tillbaka efter behandling. Metoden används främst vid vissa cancersjukdomar och vid svåra autoimmuna sjukdomar. I vissa fall kan stamcellerna modifieras, till exempel genom genterapi. Vid **allogen stamcellstransplantation** kommer stamcellerna från en givare. Denna behandling används bland annat vid leukemier, immunbristsjukdomar och vissa metabola sjukdomar. Själva tillförseln av stamceller liknar en blodtransfusion, men både förberedelserna och eftervården är omfattande. **HLA** är kroppens vävnadstyp och avgör hur immunförsvaret känner igen egna och främmande celler. En god HLA-matchning mellan givare och mottagare minskar risken för komplikationer. I första hand används en HLA-identisk syskongivare, om inte det finns söks givare i nationella och internationella register. **Haploidentisk stamcellstransplantation** innebär att donatorn och mottagaren delar ungefär hälften av sina HLA-gener. Vanliga haploidentiska givare är föräldrar, barn eller ibland syskon. Tidigare ansågs denna metod vara mer riskfylld, men under de senaste tio åren har den utvecklats kraftigt och kan idag utföras säkert tack vare förbättrade behandlingsmetoder som minskar risken för komplikationer. Haploidentisk transplantation är ett viktigt alternativ när en helt matchande givare inte finns, varken i familjen eller i registren, och kan användas både vid leukemi och vid medfödda immunbrist- eller metabola sjukdomar.

Granskat av professor Anders Fasth, Drottning Silvias barnsjukhus, Göteborg. Tips: Socialstyrelsens kunskapsdatabas, Hematopoetisk stamcellstransplantation, socialstyrelsen.se

Register över frivilliga stamcellsgivare

Om det inte finns en matchande syskongivare, finns möjligheten att hitta en passande givare via nationella och internationella register. I Sverige finns **Tobiasregistret**, ett nationellt register över personer som är villiga att donera blodstamceller. Här matchas patienter som behöver stamcellstransplantation med obesläktade givare. I dag finns cirka 275 000 registrerade givare i Tobiasregistret. Om ingen givare hittas i Sverige, fortsätter sökningen i internationella register. I de globala registren finns mer än 43 miljoner potentiella stamcellsdonatorer.



Ska du eller någon du känner genomgå en stamcellstransplantation?

Du är varmt välkommen att kontakta PIO. Vi kan förmedla kontakt med föräldrar till barn, eller med personer som själva haft primär immunbrist och som har genomgått behandling med stamcellstransplantation.