

PIOblad

Nytt från Primär immunbristorganisationen Nr 3-4 2023



**Dans- och legotema
på PIOs familjeläger**
sid 16-19

**Genetisk diagnos
– när är det viktigt?**
sid 20-21

**SLIPs och SISSIs
utbildningsdagar**

**Referat från föreläsningar om
den senaste forskningen** Sid 4-13

»Sepsis börjar oftast med en vanlig infektion. Det kan vara en urinvägsinfektion, luftvägsinfektion eller ett sår som inte läker.«

sid 14-15





Från sjukhus till egen
behandling i hemmiljö

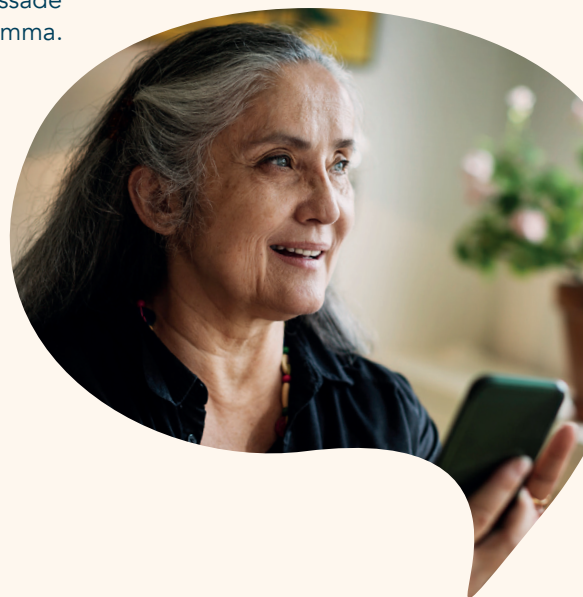
Behandlingsfrihet

För många lämpar sig behandling hemma bättre

Du behöver inte komma till sjukhus för att få medicinsk behandling. En rad läkemedel kan med fördel tas i hemmiljö istället för på sjukhus. Läkemedelsbehandling hemma har använts under flera decennier och är väl beprövat.

Många patienter föredrar behandling i hemmiljö och med anpassade hjälpmedel kan du både tryggt och enkelt ta din behandling hemma.

**Ta kontakt med din sjuksköterska
för att få veta mer om hembehandling**



Hänt se'n sist...



Sommaren är över och PIOs årliga familjeläger har ännu en gång anordnats på Uskavigården utanför Nora i vackra Bergslagen. Jag var med på lägret för första gången i år och blev varm i hjärtat av att få uppleva den härliga sammanhållningen. Det var fint att se hur barnen mötte varandra i lekar och pyssel och höra hur föräldrarna delade med sig och gav varandra råd och stöd. Det fanns också, precis som tidigare år, tid för ny och fördjupad kunskap. Professor Lennart Hammarström höll en spännande föreläsning för föräldrarna och jag fick tillfälle att berätta om PIOs historia och förmedla en bild av PIOs arbete. Sammanfattningar av Lennarts föreläsning och min presentation hittar du längre fram i tidningen.

Under hösten har arbetet inom projektet om patientcentrerad vård fortsatt och PIOs verksamhetsansvariga Anneli Larsson och jag har besökt fyra av PIOs fem regionala föreningar. Vi reste först till Lund för en träff med PIO Skåne-Blekinge och därefter till Göteborg för att träffa medlemmar från PIO Väst-Halland. Något senare besökte vi PIO Stockholm-Uppsala i Stockholm och till sist PIO Örebro-Västmanland i Örebro. Tyvärr blev vi tvungna att ställa in den planerade träffen i PIO Småland.

Jag är tacksam för alla som tog sig tid att komma till dessa träffar och att jag fick chansen att träffa er och lyssna till era tankar och erfarenheter. Det är tydligt att det varierar runt om i landet när det gäller hur patient- eller personcentrerad vården är och att det fortfarande finns förbättringsmöjligheter även om vi också har fått höra om goda exempel.

Min resa har också visat hur värdefullt det är att de regionala föreningarna erbjuder den här typen av träffar och möjligheten att stötta varandra och lära oss av varandra. Nästa gång det dimper ner en inbjudan hos dig som har turen att bo i en region där det finns en aktiv regional förening hoppas jag att du inte tvekar utan också tar chansen att vara med. För som någon uttryckte det: "Om jag inte hade kommit hit hade jag inte vetat hur bra det är!"

I år fyller norska immunbristföreningen 40 år och med anledning av det bjöd de in till jubileumsfirande i Oslo 30 september. Anneli Larsson deltog för PIOs räkning och fick lyssna på många intressanta föredrag och personliga berättelser från medlemmar som har varit med sedan starten. Varmt grattis till Norsk Immunsviktförening!

I förra numret av PIObladet berättade årets gästmedarbetare Lena Löfqvist om Socialstyrelsens arbete med

nationell högspecialiserad vård. Primära immunbristsjukdomar (eller medfödda immunologiska sjukdomar som de också benämns) finns med bland de diagnosgrupper som just nu bereds för nationell högspecialiserad vård. PIO har fått ta del av sakkunniggruppens förslag och har lämnat in ett remissvar med synpunkter. Ytterligare beredning kommer nu att göras av sakkunniggruppen innan Socialstyrelsen fattar beslut.

PIOs styrelse tog i oktober beslut om att tilldela 2023 års forskningsstöd till Helena Lindgren för forskningsprojektet "Haploinsufficiens av PLCG2 – en ny immunbristsjukdom med varierande symptom: kliniska och genetiska studier". Forskningen ska bedrivas vid avdelningen för Klinisk Immunologi, institutionen för Laboratoriemedicin, KI, Stockholm samt Immunbristenheten, Infektionskliniken, Karolinska Universitetssjukhuset. Mer information om projektet kommer i kommande nummer av PIObladet.

Första veckan i oktober deltog jag vid ett nordiskt möte arrangerat av Socialstyrelsen och nordiska nätverket för sällsynta sjukdomar (NNRD). Under två intressanta dagar diskuterades bland annat nationella strategier för sällsynta sjukdomar, digitalisering och register, gränsöverskridande samarbeten och precisionsmedicin. På mötet samlades representanter från patientorganisationer och myndigheter samt sjukvårdspersonal och forskare. Det här är bara ett exempel på hur patientföreträdare i allt högre grad involveras i olika forum och hur våra åsikter och erfarenheter efterfrågas.

Organisationer som PIO behövs. Vi har den viktiga rollen att vara en samlingspunkt och ett stöd för personer som lever med en primär immunbrist. Samtidigt bär alla medlemmar på unika erfarenheter och kunskap om hur det är att leva med dessa sjukdomar och det är den samlade kunskapen som efterfrågas och som vi som organisation kan lyfta fram för att försöka påverka och uppnå förbättringar. Tack för att du är en del av PIO!



Med önskingar om en rofylld adventstid och en god jul.

Maria Löfving
PIOs ordförande

Innehåll

I	Hänt se'n sist
2	Innehåll Redaktionellt
3	Aktuellt i PIO PIOs medlemsenkät Nytt medlemsregister
4	SLIPI/SSI-möte i Båstad
5-6	Diagnostik av immunbrist – från celler till DNA
7	Att ställa diagnosen ALPS
8-9	En faktor som påverkar hur immunsystemet fungerar – är om du är kvinna eller man
II	Skyddande antikroppar i immunglobulinprodukter

12-13	Interferonopatier
14-15	Sepsis – hur påverkar det gruppen med primär immunbristsjukdom?
16-19	PIOs familjeläger på Uskavi
20-21	Genetisk diagnos – när är det viktigt?
22-23	Subkutan immunglobulinbehandling
24	Smått & gott. Viktiga datum 2024

Annonörer

6, Pärm 2	Nordic Infucare
10	Takeda
Pärm 3	CSL Behring
Pärm 4	Steripolar

**Har du flyttat
eller fått ny
e-postadress?**

Kontakta PIO på e-post
info@pio.nu eller
tel. 019-673 21 24

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 200 kr/år.

Tidningen innehåller bland annat medlemsberättelser och artiklar om såväl medicinska nyheter som sociala frågor.

Omslagsbild

Representanter från PIO som deltog på SLIPIs och SSSI:s mötesdagar i Båstad. Foto: PIO.

ISSN 1103-6249

Redaktör

Ulrika Å Jondelius
E-postadress: ulrika.jondelius@pio.nu

Annonsering

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

PIObladets samrådsgrupp

Anders Fasth, Anneli Larsson,
Maria Löfving, Ulrika Å Jondelius

Gästskribent 2023

Lena Löfqvist, utredare, med.dr
Avdelningen för kunskapsstyrning för
hälso- och sjukvården, Socialstyrelsen

PIObladet är utgivet av

Primär immunbristorganisationen, www.pio.nu

Tryck

PrinfoWelins, Örebro

Utvärdering av PIOs medlemsenkät

VARMT TACK till dig som besvarade PIOs medlemsenkät under sommaren. Den första delen av enkäten handlade om PIO och det var mycket värdefullt att få veta vad som är viktigt för dig med ditt medlemskap. Den andra delen av enkäten genomfördes i samverkan med Steripolar och bestod av frågor om subkutan hembehandling. Steripolar skickar med följande ord: Tack till alla PIOs medlemmar. Det har hänt en hel del inom infusions-teknik och möjligheter till behandling, men det finns fortsatt mycket som kan förbättra upplevelsen. Att få direkt återkoppling är så värdefullt och speciellt från er som regelbundet genomför subkutana behandlingar. Vi har fått många intressanta svar som både ger insikter och med stor säkerhet kommer att leda till innovationer. Genom dialog och samarbete kan vi tillsammans skapa en mer följsam och behaglig behandling med en bättre livskvalitet som resultat. Åter igen ett stort tack för ert engagemang.

Enkäten besvarades digitalt och inbjudan skickades ut via e-post till 390 medlemmar. Totalt besvarade 167 medlemmar enkäten, varav 69 % har primär immunbrist själva, 20 % är föräldrar till barn med primär immunbrist och 11 % är stödjande medlemmar. Utredningsföretaget Mistat som genomförde enkäten tycker att enkäten hade mycket bra svarsfrekvens, vilket visar på ett engagemang bland medlemmarna. Delen som handlade om PIO visade att den övervägande majoriteten, ja nästan alla, är mycket nöjda med sitt medlemskap. Bland de som besvarade enkäten uppger de flesta att de planerar att fortsätta att vara medlemmar i PIO de kommande åren. Det är vi mycket glada över!

I enkäten efterfrågades hur viktigt det som PIO erbjuder är. I topp hamnade information till medlemmar om aktuella händelser som berör personer med primär immunbrist. Kanske har många medlemmar pandemin i färskt minne och den information PIO förmedlade under en, för många, orolig tid. På andra plats hamnade

PIOs informationsmaterial. Även PIObladet, hemsidan och podden Så Sjukt hamnade högt på listan. Lägst på listan hamnade Zebra-butiken, men så många som 30 % av medlemmarna anser att den är viktig eller mycket viktig. Det är bra för oss att ha med oss att olika saker är viktiga för olika personer. Till exempel uppgav föräldrar till barn med primära immunbrister att det är viktigt att kunna utbyta erfarenheter med andra familjer i samma situation. Enkäten visar även höga siffror på indexskalan över hur betydelsefullt medlemskapet är, något alla medlemmar kan vara stolta över. Genom att betala medlemsavgiften och vara medlem så bidrar du till en verksamhet som är värdefull för många. I år har till exempel personcenterad vård och frågan om primära immunbrister ska bli nationell högspecialicerad vård

varit i fokus. Det har även ordnats medlemsträffar, familjeläger och utbildningar. Som vanligt har även PIObladet och podden tagits fram, med mera.

Nästa år fortsätter PIO satsningen på att sprida kunskap om personcenterad vård och planeringen för kommande medlemsmöten och framtagande av informationsmaterial är i full gång. Redan nu i slutet av 2023 kommer ytterligare en enkät skickas ut från PIO, denna gång om personcenterad vård. Vi hoppas att många medlemmar vill vara med och besvara den också. PIO bevakar ständigt området primär immunbrist och arbetar för att personer med primär immunbrist ska ha möjlighet till bra livskvalitet. Varmt välkommen att höra av dig om du har förslag eller önskemål gällande PIOs verksamhet.

Nytt medlemsregister med start 2024

PIO har i över 20 år hanterat medlemsregistret i programmet Visma Förening. Tyvärr har Visma aviserat att det efter årsskiftet inte längre kommer gå att göra uppdateringar eller kontakta supporten vid behov. PIO har, efter en jämförelse mellan olika leverantörer, beslutat att flytta medlemsregistret till Förenings-support. Enligt uppgifter på deras hemsida har de utvecklat sitt medlemsregister från år 2000 och framåt. Under perioden har de haft ett nära samarbete med sina kunder vilket bidragit till att registret är anpassat för organisationer och föreningar. I nuläget använder cirka 1 000 föreningar tjänsten. Företaget Bizsys AB som står bakom medlemsregistret finns i Sverige och har kontor i Hudiksvall och Västerås.

Medlemsregistret som Förenings-support erbjuder är molnbaserat och PIOs medlemmar kommer att få en egen medlemsida för att uppdatera sina medlemsuppgifter, exempelvis e-postadress, mobilnummer, en ny adress vid flytt m.m. Det går även

att ringa PIO, precis som tidigare, så hjälper vi till att göra önskade justeringar på din medlemssida.

PIO planerar att skicka ut inbjudningar exempelvis till årsmötet samt fakturor gällande medlemsavgifter via medlemsregistret. Ett nytt bankgiro-nummer kommer att finnas på PIOs fakturor för inbetalning av medlemsavgifter och det kopplas till ett OCR-nummer för att automatiskt hantera alla inbetalningar mellan banken och medlemsregistret. En hantering som kommer att förenkla mycket för PIO. Styrelserna i PIOs regionala föreningar kommer att få tillgång till utvalda sidor i medlemsregistret vilket bidrar till att göra det enklare och smidigare vid exempelvis inbjudningar till aktiviteter lokalt.

Vi hoppas att du har överseende med att det kan ta lite extra tid innan allt fungerar som det ska. Vi är övertygade om att det nya medlemsregistret kommer att bli ett lyft och en förbättring - när allt är på plats! ■

Unik möjlighet att ta del av den senaste forskningen

SLIPI (Sveriges läkares intresseförening för primär immunbrist) och SISSI (Sveriges immunbristsjuksköterskors intresseförening) arrangerar vartannat år utbildningsdagar i samband med sina årsmöten. I år hölls mötesdagarna i Båstad den 6–8 september. Fem representanter från PIO deltog vid mötet.

I den stora föreläsningssalen hade PIO ett utställningsbord där Nathalie Fessé Ljungbäck, Birgitta Lange, Anneli Larsson, Camilla Ottosson och Hanna Thörnström delade ut informationsmaterial och pratade med läkare och sjuksköterskor som besökte utställningen. Varmt tack

till SLIPI och SISSI för att PIO fick delta. Det var värdefullt för oss att få den här möjligheten att sprida information till de cirka 200 deltagarna som förhoppningsvis berättar för sina patienter om PIO.

PIOs representanter skrev också referat från föreläsningarna som hölls vid utbildningsdagarna, vilket ger PIObladets läsare en unik möjlighet att ta del av den senaste forskningen. Vid mötet bjöds det på föreläsningar om immunsystemet och om allt från diagnos, utredning och symtom till komplikationer och behandling av primära immunbrister.

Det här numret innehåller referat om hur olika primära immunbristdiagnoser kan fastställas, om interferonopatier och om hur olika faktorer, som t.ex. kön, gör att immunsystemet varierar och utvecklas olika hos olika individer. PIO har även fått hjälp



av Hannes Lindahl från Karolinska Universitetssjukhuset att skriva en sammanfattning från en föreläsning han höll om skyddande antikroppar i immunglobulinprodukter.

Fler referat från utbildningsdagarna kommer i nästa nummer. ■



PIO delade ut information till läkare och sjuksköterskor under SLIPIs och SISSIs utbildningsdagar i Båstad. Foto: Nathalie Fessé Ljungbäck.

Diagnostik av immunbrist

– från celler till DNA

Text: Camilla Ottosson

Foto: Arkivbild, PIO

Läkaren Per Marits som arbetar vid avdelningen för Terapeutisk Immunologi och Transfusionsmedicin på Karolinska Institutet berättade under två föreläsningar om olika tekniker för att diagnostisera primär immunbrist. I de två föreläsningarna beskrev han hur analysmetoden flödescytometri kan ge svar på vilka olika vita blodkroppar en patient har, och baserat på svaret genomförs en genetisk analys för att fastställa exakt diagnos.

Cellanalys

I sin första föreläsning beskrev Per Marits tekniken flödescytometri, som används för att studera och sortera ut celler i blodet med hjälp av laserljus. Tekniken går ut på att celler sorteras ut med hjälp av specifika antikroppar märkta med fluorescerande färg riktade mot kända strukturer (proteiner) på cellernas yta. När cellerna passerar en laser kan de sedan separeras utifrån storlek, och fluorescens. Metoden används bl.a. för att klassificera lymfocyter, inte bara som T- och B-celler utan även i olika sorter av dessa celler.

Flödescytometri används som diagnostiskt hjälpmedel vid alla immunbrister där man misstänker att antalet eller utmognaden av T- och/

eller B-celler inte är normal. För att karakterisera CVID finns det nationella rekommendationer för hur typningen av B-celler och T-celler med flödescytometri ska göras.

När man ska analysera olika cellpopulationer är det viktigt att veta vilka ytproteiner som finns på deras utsida och som är specifika för just den celltypen, eller den mognadsfas cellen befinner sig i. Om man vet detta, kan man sätta samman en panel av infärgade antikroppar för att detektera (spåra) dessa celler specifikt.

En viss uppsättning infärgade antikroppar som kan användas för att utreda förekomsten av olika typer av lymfocyter, och därmed immunbrister, kallas en panel av antikroppar. Om man sätter upp dessa paneler på lämpligt sätt kan de användas för att rikta den fortsatta utredningen av patienten.

För CVID är det viktigt att dokumentera förekomst av så kallade "switchade" B-celler, som definieras av sitt uttryck av ytproteinet CD27, avsaknad av IgD- och IgM-antikroppar på ytan. Dessa B-celler har övergått ("switchat") från att producera omogna IgD- och IgM-antikroppar till att producera mer effektiva IgG- eller IgA-antikroppar. Man vill också detektera och mäta antalet aktiverade B-celler som har ett lågt uttryck av ytproteinet CD21 på utsidan, och B-celler som befinner sig i en övergångsfas. För T-celler är det viktigt att i första hand identifiera



Foto är från när Per Marits tilldelades PIOs forskningsstöd 2017 för sin forskning om den genetiska bakgrunden till primär immunbrist.

omogna, naiva T-celler via deras ytprotein CD4 eller CD8.

Vid diagnostik av CVID börjar man med funktionella analyser som visar om de vita blodkropparna fungerar. Finns det specifika antikroppar mot smittämnen man vaccinerat mot? Kan individens celler producera antikroppar vid stimulering i provrör? Är T-cellerna reaktiva mot olika smittämnen? Det man ser i de funktionella analyserna försöker man sedan verifiera med genetisk undersökning.

Genetisk analys

Speciella observationer som gör det extra angeläget att göra genetisk diagnostik vid CVID, menade Per

Marits är om patienten har lungproblem, ökad mängd B-celler och T-celler (lymfoproliferation), ovanliga eller svåra sjukdomssymtom eller om de fått sin CVID-diagnos under barndomen. En del (15–20 procent) med variabel immunbrist får granulomatös lymfocytär interstitiell lungsjukdom (GLILD). Vid GLILD finns granulom och lymfoproliferation i den bindväv som omger och stödjer lungsäckarna (interstitiell vävnad). Sjukdomen leder till symtom som andfäddhet, hosta och inflammation. Många CVID-patienter har förstörad mjälte på grund av lymfoproliferation och i nuläget genomgår inte alla dessa patienter helgenomsekvensering (genetisk analys av alla gener).

När man ska fastställa de genetiska analysresultaten går man tillbaka till resultaten från cellanalysen man gjorde med flödescytometri. Hur såg cellpopulationerna ut? Finns det någon information man kan hitta i forskningspublikationer som kan förklara resultaten och hjälpa till med tolkningen? Finns det något test som enkelt kan avspegla funktionen

hos en gen som verkar vara muterad, och som kan visa effekten av den muterade genen?

Vid helgenomsekvensering får man svar på analysen inom några dygn till en vecka. Detta omfattar en persons alla drygt 20 000 gener. Man gör sedan ytterligare analys av de gener man är intresserad av och som man vet är relaterade till CVID. För primär immunbrist känner man i nuläget till mer än 500 gener som är relevanta att analysera och som om de är förändrade leder till primära immunbrister som svår kombinerad immunbrist (SCID), kronisk granulomatös sjukdom (CGD), CVID, Hyper IgE och MSMD (ökad känslighet för mykobakterier) men även till andra sjukdomar som HLH (hemofagocyterande lymfohistiocytos), autoinflammation, VEO-IBD (Very Early Onset Inflammatory Bowel Disease – inflammatorisk tarmsjukdom som startar tidigt i barndomen) och autoimmunitet.

Klinisk helgenomsekvensering har stora krav på sig vad gäller säkerhet,

kvalitet och snabb och säker medicinsk tolkning. Sekvenseringen utförs i Sverige av Clinical Genomics, SciLife Lab i Solna.

Enligt Per Marits varierar nyttan med genetisk diagnostik baserat på vilken klinisk bild man har. Om man har en tydlig klinisk bild kan man lätt koppla den till variationer (mutationer) i en viss gen. Typexempel på detta är SCID och CGD. Svårigheterna uppstår när man har en tydlig klinisk bild, men inte hittar något vid genetisk analys. Så är fallet med immundefekter med ökad känslighet för mykobakterier (MSMD). Vid en oklar eller komplex klinisk bild eller sjukdomsuppkomst eller utveckling är det svårare att göra korrekt genetisk diagnostik.

En säker genetisk diagnos är ofta till stor nytta. Då kan man fastställa diagnosen, göra anlagstestning hos närstående till patienten, anpassa behandlingen till sjukdomens utveckling och lättare göra en prognos för denna. Det är också lättare att hitta en riktad behandlingsplan framåt. ■



Den nya generationens infusionspump för subkutan infusionsbehandling*

-  **SMART TEKNOLOGI**
Touchscreen och bluetooth**
-  **ANVÄNDARVÄNLIG**
Intuitiv design för smidig hantering
-  **FLEXIBEL**
3-i-1, en pump till tre sprutstorlekar



För mer information:
info@infucare.se
 08-601 24 40



www.infucare.com

IMM SV 053-01-JAN2020

* Se bruksanvisning för pumpens användningsområde och kontraindikation
 ** Klinisk data kan exporteras, se bruksanvisning för detaljer.

Att ställa diagnosen **ALPS**

Text: Anneli Larsson och Camilla Ottosson

Anne och Stephan Ehl från Universitetet i Freiburg, Tyskland föreläste om autoimmunt lymfoproliferativt syndrom (ALPS).

De berättade bland annat om svårigheterna att ställa diagnosen ALPS. ALPS kan vara svårt att upptäcka vid en konventionell genetisk undersökning eftersom flera gener kan vara muterade och ge ALPS eller ALPS-liknande sjukdom. I vissa fall bär individen mutationen redan från födseln, men den kan även uppstå senare under livets gång och då enbart i vissa av immunsystemets celler.

Det finns flera olika typer av variationer i gener (mutationer) som orsakar ALPS med olika penetrans (genomslag). För att försöka hitta

mutationen görs en helgenomsekvensering (ofta förkortat WGS efter den engelska benämningen). Då undersöks hela arvmassan och inte bara kodande delar av våra gener.

Det betyder att också icke-kodande delar av generna (introner) och reglerande delar av DNA ingår i undersökningen. Med nuvarande tekniker för genetisk diagnostik kan endast cirka två tredjedelar av patienterna få sin diagnos fastställd genetiskt. Diagnosen kan däremot fastställas genom biologiska analyser där det är viktigt att mäta biologiska markörer, som vilka proteiner som finns på utsidan av T-celler och mängden av FAS-ligand (ett protein som är viktigt i processen för programmerad celledöd, se faktaruta om ALPS) i serum. Man mäter även halterna av vitamin B12 (kobalamin) och signalsubstanserna interleukin-10 och

interleukin-18 i blodet. Detta är en bättre metod än genomsekvensering för att snabbt diagnostisera sjukdomen.

Stephan Ehl beskrev en studie som heter ALPID där man försökt förstå de olika genetiska orsakerna till ALPS och hur man bättre kan särskilja ALPS och ALPS-relaterade sjukdomar. ALPS-relaterade sjukdomar överlappar med (har vissa symtom som även ses vid) CVID och SCID och CID. Lymfoproliferation (störningar i lymfvävnadens tillväxt som lymfkörtlar och mjälten) och autoimmunitet förekommer vid flera olika primära immunbrister och visar sig tidigt i livet. I ALPID-studien upptäcktes en subgrupp som har mycket allvarligare symtom än ALPS. Stephan Ehl föreslog att personer med dessa symtom ska få diagnosen ALPID framöver i stället för ALPS. ■

Snabbfakta om ALPS

Autoimmunt lymfoproliferativt syndrom (ALPS) är en medfödd sjukdom som innebär att kroppen inte kan göra sig av med vita blodkroppar via så kallad programmerad celledöd. De ansamlas i stället i lymfkörtlarna, mjälten och levern och ger återkommande eller kroniskt förstörade lymfkörtlar, förstörd mjälte, förstörd lever, autoimmuna sjukdomar samt ökad risk för lymf cancer. Syndromet är ärftligt. Det finns i olika former, varav ALPS-FAS är vanligast. Orsaken är nedsatt funktion hos proteiner som har betydelse för programmerad celledöd inom immunsystemet.

Symtomen varierar i svårighetsgrad. Oftast visar de sig under de första levnadsåren, men vid mindre uttalade symtom kan det dröja till vuxen ålder innan diagnosen ställs. Förstoringen av lymfkörtlarna varierar från små avvikelser till kraftig förstoring, även av de lymfkörtlar som finns i bröst korgen och buken. Mjälten kan vara mycket förstörd, vilket innebär risk för att den skadas av yttre påverkan som stötar och slag mot kroppen. Ibland leder mjältförstoringen till brist på röda blodkroppar och trombocyter (blodplättar).

Behandlingen innefattar vanligtvis immunmodulerande läkemedel, men enstaka med syndromet klarar sig utan behandling. En del behöver blodtransfusioner och ibland opereras mjälten bort. I vissa fall görs en hematopoetisk stamcellstransplantation, vilket kan bota syndromet.

Källor: Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, SLIPIs riktlinjer för utredning, diagnos och behandling.

En faktor som påverkar hur immunsystemet fungerar – är om du är kvinna eller man

Text: Camilla Ottosson
Foto: Anneli Larsson



Professor Petter Brodin från Imperial College i London beskrev hur människors immunsystem varierar mellan individer och hur immunsystemet utvecklas olika hos olika individer beroende på kön och medfödda variationer i generna.

Petter Brodins forskningsgrupp försöker förstå hur immunsystemet varierar mellan individer och över tid hos individer. Gruppen vill förstå vilka faktorer som ger upphov till denna variation och speciellt hur dessa, tidigt i livet, påverkar immunsystemets utveckling och mognad. Faktorerna påverkar immunsystemet och därmed också risken för svåra infektioner, cancer och autoimmuna sjukdomar.

För att förstå hur det mänskliga immunsystemet reagerar på systemnivå – dvs hur celler, proteiner och gener reagerar – utvecklar forskargruppen nya verktyg för att analysera experimentella data. Detta gör det möjligt att se reaktionsmönster i enskilda celler. Analyserna görs med masscytometri (ett sätt att ”spåra” molekylers

rörelser inuti celler med hjälp av märkta antikroppar), flödescytometri (ett sätt att ”se” molekyler på utsidan av celler med hjälp av antikroppar märkta med fluorescerande färgämnen, en teknik som kan användas för att ”sortera” celler i olika grupper) och DNA-sekvensering (metod för att bestämma kodande sekvenser i DNA, det vill säga vilka nukleotider DNA innehåller och ordningsföljden av dessa). För att förstå hur immunsystemet regleras analyserar de på samma gång alla cellpopulationer (grupper av celler med samma egenskaper) i blodet från olika individer över tid, hur mycket det finns av olika celler och vad dessa celler kan göra. För att få en mer eller mindre fullständig

överblick över immunsystemet kombineras cellanalyserna med att mäta olika proteiner i blodet.

Forskargruppen kombinerar sedan sina studier av immunsystemet med att undersöka individernas bakterieflora (mikrobiom), egenskaper hos celler och vävnader (biometriska värden) och data om vad individer har exponerats för (till exempel smittämnen, miljögifter med mera) för att försöka förstå hur dessa faktorer formar immunsystemet olika hos olika människor.

Petter Brodin beskrev följande skillnader mellan kvinnors och mäns immunsystem som visats i flera stora studier:

	
Allvarliga infektioner	Mindre allvarliga infektioner
Svagt vaccinsvar	Starkt vaccinsvar
Låg förekomst av autoimmuna sjukdomar	Hög förekomst av autoimmuna sjukdomar
Hög förekomst av cancer	Låg förekomst av cancer

Dessa skillnader mellan kvinnors och mäns immunsystem blev uppenbara under covid-19-pandemin. Det visade sig under pandemin att män generellt riskerade allvarligare symtom och dog i mycket högre utsträckning än vad kvinnor gjorde vid covid-19-infektion.

En studie från 2020 visade att det är helt avgörande att en infekterad individ snabbt producerar stora mängder av signalsubstansen interferon-1 vid en covid-19-infektion. Denna signalsubstans aktiverar snabbt det medfödda immunsystemet och B-celler och T-celler. Interferon-1 produceras framför allt av en typ av vita blodkroppar som benämns dendritiska celler. Dessa har långa utskott, dendriter, som de kan fänga upp smittämnen och andra främmande och kroppsegna ämnen med, som de presenterar för B-celler och T-celler för att aktivera dessa. Vid kontakt med virus producerar vissa dendritiska celler stora mängder interferon-1. Ett samarbete mellan det medfödda immunsystemet och aktiverade T- och B-celler leder sedan till att viruset dödas och förhindras från att sprida sig och föröka sig. Fungerar detta som förväntat finns det bara en låg mängd virus i kroppen och man får en mild sjukdom. Hos kvinnor reagerar immunsystemet på detta sätt medan det ser annorlunda ut hos män. Hos män bildas inte interferon-1 direkt vid en infektion, utan först senare, vilket leder till att virus hinner föröka sig och infektera fler celler. B-celler aktiveras och bildar antikroppar medan T-cellssvaret kommer senare och blir svagare. Aktiveringen av det medfödda immunsystemet går också långsammare hos män. Detta ger sammantaget en högre virusmängd i kroppen hos män och risk för svårare infektion med mer komplikationer och fler dödsfall. Under pandemin kunde man se att behandling med rekombinant interferon-1

gav mildare sjukdom hos män.

Hos män är det testosteron som orsakar denna försenade produktion av interferon-1 vid en infektion. Testosteron driver immunsystemet att initialt producera en annan signalsubstans, tumörnekrosfaktor-alfa, TNF-a, som minskar produktionen av interferon-1.

Andra studier har visat att individer, oavsett kön, som har något fel i signaleringsvägarna för interferon-1, en så kallad interferonopati, uppvisar samma känslighet för allvarlig covid-19-infektion som män gjorde.

Flera sjukdomstillstånd kan kopplas till avvikande signaleringsförmåga via interferon-1. Det gäller till exempel könsskillnader som observeras vid autoimmuna sjukdomar. Systemisk lupus erythematosus (SLE) är en autoimmun sjukdom som utmärks av att flera organ angrips av immunsystemet, delvis orsakat av en felaktigt reglerad antikropsproduktion så flera självreaktiva antikroppar (autoantikroppar) bildas och aktivering av signaleringsvägar som aktiveras av interferon-1. Bland de reumatiska, kroniska autoimmuna sjukdomarna är SLE den som är mest överrepresenterad hos kvinnor, och är tio gånger vanligare hos kvinnor än män.

Professor Petter Brodin pratade också om hur vaccinering med BCG-vaccin, ett levande försvagat tuberkulosvaccin, har visat sig skydda mot flera olika sjukdomsframkallande virus hos små barn, alltså inte enbart mot tuberkulos. Bland dessa virus fanns RS-virus (respiratoriskt syncytievirus), influensa typ A-virus och herpes-simplexvirus typ 2 (HSV2). En studie har gjorts på monocytter från navelsträng som har stimulerats med BCG-vaccin. Detta stimulerar



Professor Petter Brodin, Imperial College i London höll en föreläsning om hur han tillsammans med sin forskningsgrupp försöker förstå hur immunsystemet varierar mellan individer och över tid hos individer.

monocyterna till att börja producera signalsubstanserna IL-1beta och IL-6. Det gör också kromatintrådarna i cellernas kromosomer mindre hårt packade, så att det går lättare att läsa av generna. Detta i sin tur gör att produkter som IL-6 och andra signalsubstanser som monocyterna producerar vid infektion och aktivering av annan anledning, produceras snabbare nästa gång de stöter på ett smittämne som ett virus. I studien diskuteras om vaccination med BCG skulle kunna ges som förebyggande behandling för att förbereda monocytter vid kommande viruspandemier innan man har specifika vacciner mot det nya smittämnet tillgängliga.

Petter Brodins forskning ger svar på hur immunsystemet fungerar både översiktligt och på detaljnivå och vi på PIO tycker den nya kunskapen ger hopp om nya behandlingsmetoder framöver. ■



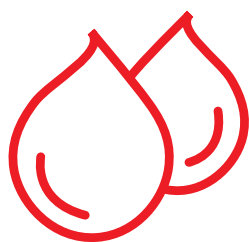
Vi är Takeda

Vår målsättning är att göra skillnad för patienter

Vi på Takeda arbetar med stort engagemang och fokus på att göra skillnad för patienter och deras anhöriga. Takeda har en bred läkemedelsportfölj inom immunbristbehandling med olika läkemedel och administreringssätt.

Behandling av primär och sekundär immunbrist

Immunbrist kan vara medfödd och kallas då primär immunbrist, den kan också uppkomma till följd av en bakomliggande sjukdom som t.ex. blodcancer eller av behandling med läkemedel som dämpar immunsystemet och kallas då sekundär immunbrist. Immunbrist kan leda till en ökad infektionskänslighet som kan behandlas med läkemedel.



Immunglobuliner
för behandling av primär
och sekundär immunbrist



Intravenös behandling
(administreras via en ven)



Subkutan behandling
(administreras under huden)



Skyddande antikroppar i immunglobulinprodukter

Text: Hannes Lindahl, medicine doktor, ST-läkare,
Klinisk Immunologi och Transfusionsmedicin vid Karolinska universitetssjukhuset
Foto: Privat.

Tillförsel av immunglobuliner (antikroppar) är ett effektivt sätt att förhindra infektioner hos personer med antikropsbrist. Skyddet är effektivast mot bakteriella infektioner i luftvägarna men sämre mot virala luftvägsinfektioner. Men vad innehåller produkterna för antikroppar egentligen? Intressant nog är den frågan tämligen outforskad.

Vi vet med säkerhet att de immunglobuliner som finns på marknaden innehåller ett bra skydd mot difteri, polio och mässling men för andra virus och bakterier vet vi mycket mindre. På Immunbristenheten i Stockholm har vi nyligen studerat förekomst av antikroppar mot SARS-CoV-2 i kommersiella immunglobulinprodukter.

Eftersom det publiceras få akademiska studier där man har tittat närmare på innehållet i immunglobulinprodukter har vi begränsad information om hur många antikroppar det finns mot olika smittämnen, om de är tillräckligt många, och hur de skiljer sig mellan olika produkter. Baserat på tillgängliga studier kan man säga att personer med immunglobulinsubstitution inte alltid når upp till samma koncentrationer av antikroppar mot till exempel pneumokocker jämfört med personer med normal antikropsproduktion. Vad som är en optimal mängd antikroppar för att få maximalt skydd mot olika infektioner är mycket svårt att fastslå och när sådana

gränsvärden presenteras är de ofta baserade på observationer av personer med normalt immunförsvar. Däremot har tillgängliga studier givit oss tydligare besked om den sista frågan ovan nämligen att det finns skillnader mellan olika immunglobulinprodukter. Detta hänger sannolikt ihop med att företagen samlar in plasma i olika geografiska områden i världen där infektionspanoramata och vaccinationsgraden varierar. Den praktiska betydelsen av dessa skillnader är oklar och behöver studeras i detalj.

På Immunbristenheten i Stockholm har vi sedan starten av covid-19-pandemin analyserat innehållet av SARS-CoV-2-antikroppar i alla unika immunglobulin-preparationer som har använts på mottagningen. Vi har visat att drygt ett år in i pandemin började antikroppar mot viruset SARS-CoV-2 gå att detektera men de tycks nästan enbart vara ett resultat av ökad vaccination hos plasma-givarna. De nya virusvarianterna som har tillkommit under pandemin har inte lämnat några större spår i preparaten. Antikropparna har viss effekt mot de nya varianterna på grund av korsreaktivitet mellan de olika virus-stammarna, men i takt med att viruset ändrar sig mer och mer blir det svårare för antikropparna att känna igen det.

En vanlig fråga som vi får på Immunbristenheten är om det är nödvändigt att vaccinera sig nu när det finns SARS-CoV-2-antikroppar i immunglobulinprodukterna. Svaret är ja. En hög koncentration av neutraliserande antikroppar, det vill säga som binder starkt till den del av viruset som



Hannes Lindahl, Karolinska universitetssjukhuset. (Mottagare av PIOs forskningsstöd 2022.)

behöver komma i kontakt med kroppens celler, kan hindra viruset från att orsaka en infektion. Men när viruset väl har etablerat sig i kroppens celler behöver de all hjälp de kan få och då är T-celler som känner igen viruset viktiga. Dessa minnes-T-celler får man inte i immunglobulinprodukter utan de måste man bilda själv, antingen när man genomgår infektionen eller genom att vaccinera sig. Dessutom vet vi nu att dessa virus-specifika T-celler behövs för att skydda oss mot allvarigare former av covid-19. Ofta vaccineras även patienter med T-cellsdefekter med förhoppningen att de trots allt skall få ett visst svar som kan ha en skyddande effekt.

Slutsatsen blir således att vaccination hjälper de flesta individer, inte minst patienter med immunbristsjukdomar. ■

Interferonopatier

ger både autoinflammation och felreglering av immunsystemet

Text: Camilla Ottosson

Interferonopatier är medfödda immunbrister som orsakas av en ökad mängd av interferon-I. En av föreläsarna som gav en överblick över dessa sjukdomar var Raphaela Goldbach-Mansky, chef vid sektionen för translationella autoinflammatoriska sjukdomar vid National Institutes of Health, Bethesda, USA. Två andra föreläsare, Anna Carin Horne (Karolinska Institutet) och Stefan Berg (Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Sahlgrenska Universitetssjukhuset) beskrev två av dessa sjukdomstillstånd, CANDLE och SAVI.

Interferon-1 är namnet på en grupp av signalsubstanser som bildas av vita blodkroppar vid virusinfektioner och de är mycket viktiga för att aktivera det medfödda immunförsvaret och B-celler och T-celler. Raphaela Goldbach-Mansky gav en översikt över sjukdomstillstånd orsakade av en för hög mängd av interferon-1, så kallade interferonopatier. Hennes forskargrupp studerar sjukdomsförlopp och vad som orsakar felreglering av immunsystemet vid autoinflammatoriska sjukdomar orsakade av interferon-1. Brist på

interferon-1 leder till ökad känslighet för virusinfektioner, svårare infektioner och högre dödlighet.

Autoinflammatoriska sjukdomar är en grupp sällsynta syndrom som orsakas av felaktig reglering av det medfödda immunsystemet. Felaktig reglering eller immundysreglering är vanligt också vid många andra immunbrister, t.ex vid CVID. Immundysreglering i det adaptiva immunsystemet (T- och B-celler) kan leda till autoimmunitet. Raphaela Goldbach-Mansky beskrev med en metafor hur interferon-1 påverkar balansen i immunsystemet som en våg, där vissa typer av autoinflammation finns i ena vågskålen och autoimmunitet i den andra. Mycket forskning pågår för att förstå vad som driver immunförsvaret antingen mot autoinflammation eller mot autoimmunitet. Goldbach-Mansky beskrev flera olika autoinflammatoriska tillstånd kopplande till för höga nivåer av interferon-1. Exempel på sådana sjukdomar är CANDLE (Chronic Atypical Neutrophilic Dermatositis with Lipodystrophy and Elevated temperature) och SAVI (STING-associated vasculopathy with onset in infancy). Ordet "vasculopathy" är besläktat med ordet vaskulit som betyder inflammation i blodkärl.

De höga nivåerna av interferon-1 beror på fel i mekanismer som driver produktionen av interferon-1, genom att reglerande proteiner inte

fungerar. Det kan också bero på fel i cellernas maskineri för att bryta ner proteiner, proteasomerna, vilket gör att interferon-1 inte bryts ner på ett korrekt sätt och då ökar koncentrationerna. Båda dessa mekanismer kan orsaka autoinflammatoriska syndrom. I vävnadsceller och i celler i det medfödda immunsystemet (till exempel monocyter och makrofager) kan det finnas en konstant produktion av interferon-1 som leder till höga nivåer och kan orsaka vissa av de autoinflammatoriska sjukdomstillstånden.

I andra vågskålen beskrev Raphaela Goldbach-Mansky autoimmuna sjukdomar som SLE. Hon berättade att sjukdomsframkallande komplex mellan självreaktiva antikroppar och kroppens egen vävnad driver ökad produktion av interferon-1 i B-celler och dendritiska celler (presentationsceller i immunförsvaret) vilket även leder till aktivering av T-celler och de autoimmuna reaktionerna. Enligt Raphaela Goldbach-Mansky misstänker forskare inom området att det finns medfödda förändringar i DNA som driver de autoimmuna processerna, men det är inte känt i dagsläget vilka dessa förändringar är eller vilken effekt de har.

Anna Carin Horne beskrev en patient med sjukdomen CANDLE. CANDLE är en sällsynt, genetisk autoinflammatorisk sjukdom som orsakas av felaktig reglering av produktionen av interferon-1 och

produktionen ökar oproportionerligt mycket vid ofarliga stimuli som kyla, stress eller vanliga virusinfektioner. Sjukdomen visar sig tidigt i spädbarnsåldern med återkommande feberperioder, eller daglig feber, karakteristiska sår i huden, vikt-nedgång och karakteristisk förlust av fettvävnad, vilket ger barnet en mycket speciell symtombild som är svår att missa.

Stefan Berg beskrev sedan en patient med sjukdomen SAVI, ett sällsynt medfött autoinflammatoriskt sjukdomstillstånd orsakat av kronisk produktion av interferoner. I detta fall orsakas den kroniska interferonproduktionen av fel i ett reglerande protein som heter STING. Sjukdomen yttrar sig direkt efter födseln som svåra sår i hud, lungor och leder och svårigheter att öka i vikt. Barnen har låg feber, återkommande

hosta, ont i leder och fjällande sår i huden som förvärras vid infektioner.

Alla tre föreläsarna beskrev vikten av tidig diagnos. Interferonopatierna debuterar tidigt i livet och behandling behöver sättas in tidigt för att minska risken för organskador. Det är därför viktigt att känna igen symtomen, att utreda omfattningen av organinflammation och skada och om det finns immunbrister (IEI) av annan sort också, att ställa en tidig genetisk diagnos om det är möjligt, samt att kartlägga den inflammatoriska dysregleringen.

Enligt Raphaëla Goldbach-Mansky finns det dock inga riktigt bra behandlingsmetoder för de autoinflammatoriska sjukdomarna idag. Vid tidig diagnos kan man sätta in tidig antiinflammatorisk behandling i form av kortison och låga doser

metotrexat. I studier har man sett effekt av JAK-hämmare (en immunmodulerande behandling) som enligt Goldbach-Mansky är förstahandspreparat för behandling av SAVI och CANDLE. Behandling kan ge allvarliga biverkningar som t.ex. allvarliga virusinfektioner, tillväxthämning och blodbrist och måste därför följas upp nog.

Det forskas mycket för att få fram nya och bättre behandlingar för dessa patienter. Stefan Berg beskrev preliminära forskningsdata som indikerar att en antikropp som blockerar interferon-1 skulle kunna ge bra behandlingseffekt vid flera av dessa syndrom. Detta ger hopp om att kunna balansera mängden interferon-1 och därigenom minska organskadorna och öka livskvaliteten hos vissa personer med autoinflammatoriska syndrom. ■



I PIOs podd Så sjukt möter vi personer med primär immunbrist och deras närstående.

I intervjuer och samtal delas vardagsberättelser och vi får höra om utmaningar och lösningar på problem. I podden delar också experter med sig av sin kunskap inom avsnittens olika teman. Du hittar podden på PIOs hemsida eller sök efter "Så sjukt" där poddar finns.

- I "Man måste ju leva också" – Vad en immunbristsjukdom innebär, medicinskt och i vardagslivet.
- 2 PIO 40 år – från förtvivelan till hopp med bättre möjligheter till diagnos och behandling.
- 3 Hjälp! Jag har fått en kronisk sjukdom.
- 4 Att välja framtid.
- 5 Primär immunbrist – mer än infektioner. Kopplingen mellan primär immunbrist och autoimmunitet.
- 6 Träning! Hur funkar det för personer med PI.
- 7 När man inte är kompis med sin sjukdom och medicinering.
- 8 Forskning och behandlingsmöjligheter inom området PI.
- 9 Föräldraskap och primär immunbrist.
- 10 Familj, kärlek och primär immunbrist.
- 11 Primär immunbrist och covid-19.
- 12 Så fortsätter livet i skuggan av covid-19.
- 13 Donerad blodplasma räddar liv.
- 14 Skolan – så kan den anpassas för elever med PI.
- 15 Jobb – ingen passar för alla, men alla passar för något.
- 16 Resistenta bakterier och framtida alternativ till antibiotika.
- 17 Allt du vill veta om vaccin och primär immunbrist.
- 18 Poddcirkel om Så sjukt – en mötesplats för unga vuxna med PI.
- 19 Att leva nära någon med primär immunbrist.
- 20 HAE – om livet med en sällsynt, allvarlig sjukdom och den senaste forskningen.
- 21 Covid-19 – forskningsframsteg och om att våga lämna isoleringsbubblan.
- 22 Tidig upptäckt av primär immunbrist livsviktigt.
- 23 Livet med PI och om PIDcare och Hålsodagboken.
- 24 Internationell immunbristkongress i Göteborg.
- 25 Syskonrelationer och PI – glädje, oro och syskonkärlek.
- 26 Världsimmunbristveckan och GoZebra.
- 27 Kan tand- och munhälsa påverkas vid primär immunbrist?
- 28 IgG-subklassbrist i fokus - Vad händer inom forskningen och hur är det att leva med sjukdomen?

Programledare: Lucette Rådström. Producent: Estrid Holm. Podden är ett samarbetsprojekt mellan PIO och CSL Behring.

Sepsis

– *hur påverkar det gruppen med primär immunbristsjukdom?*

PIO har fått frågor om sepsis och hur det påverkar gruppen med primär immunbristsjukdom. Vi ställde därför samman ett antal frågor som professor och överläkare Peter Bergman vid Immunbristenheten, Karolinska Universitetssjukhuset har hjälpt oss att besvara. Snabb behandling är avgörande vid sepsis och därför är det viktigt att känna till symtomen.

Vad är sepsis?

Sepsis är ett tillstånd när kroppens immunförsvar reagerar på ett felaktigt sätt vid en infektion. I stället för att eliminera infektionen, blir immunsvaret oftast för kraftigt och okontrollerat, vilket kan resultera i inflammation, vävnadsskador och att kroppens organ slutar att fungera. Sepsis är ett allvarligt tillstånd som kräver snabba vårdinsatser.

Vad orsakar/utlöser sepsis?

Sepsis utlöses alltid av en infektion. Det vanligaste är bakterier, men även virus, svamp och parasiter kan utlösa sepsis.

Hur vanligt är det med sepsis och är risken för sepsis ökad vid olika primära immunbrister?

Det är svårt att exakt bestämma eftersom diagnosen inte alltid registreras på korrekt sätt. Man uppskattar dock att cirka 50 000

vuxna svenskar får sepsis varje år. Då ingår de 3 000 till 5 000 personer som får den allvarligare varianten septisk chock.

Den viktigaste riskfaktorn för att drabbas av sepsis är hög ålder; median-åldern är 80 år. Även de med sänkt immunförsvar har en ökad risk, men inom denna grupp varierar risken stort. Om man t.ex. genomgår cancerbehandling kan risken vara stor för sepsis beroende på i vilken fas av behandlingen man är, medan annan immundämpande behandling som t.ex. kortison-tabletter inte ökar risken lika mycket.

För patienter med antikroppsbrister, som t.ex. IgA-brist, IgG-subklassbrist, CVID och XLA är inte risken för sepsis ökad jämfört med andra i samhället. Däremot finns det undantag och det gäller om man saknar mjälte, har medfödd komplementbrist eller brist på neutrofila granulocyter. Då kan risken för sepsis vara ökad och det är något man behöver diskutera noga med sin behandlande läkare. Man bör då vaccineras mot de vanligaste bakterierna som man är känslig för, samt eventuellt förses med profylaktisk antibiotika-behandling att ha i hemmet eller vid resa, men det avgörs från fall till fall.

Hur "farligt" är det att få sepsis och är risken större för allvarligt sjukdomsförlopp hos personer med primär immunbrist?

Sepsis är potentiellt allvarligt och



Peter Bergman, professor och överläkare vid Immunbristenheten, Karolinska Universitetssjukhuset.
Foto: Ulf Sirborn.

man bör söka vård vid symtom som nämns nedan. Detta gäller särskilt om man saknar mjälte, har medfödd komplementbrist eller brist på neutrofila granulocyter. Snabbt insatt behandling är viktig för att stödja kroppens förmåga att återhämta sig från den oreglerade inflammation som sepsis-sjukdomen har orsakat.

Vilka symtom ska man vara uppmärksam på?

Sepsis börjar oftast med en vanlig infektion. Det kan vara en urinvägsinfektion, luftvägsinfektion eller ett

sår som inte läker. Men orsaken och ingångsporten i kroppen kan också vara oklar. Därför är det viktigt att vara uppmärksam på de symtom som kan tyda på allvarlig sjukdom: det handlar t.ex. om att patienten är förvirrad och pratar sluddrigt, har en ansträngd andning, snabb puls (utan anledning), svår smärta och muskelsvaghet, diarré och kräkningar, fläckar på huden, lågt blodtryck och/eller låg urinproduktion.

När ska man söka sjukvård och hur bråttom är det att man får vård när man har sepsis?

Om några av ovanstående symtom inträffar och man är orolig för sig själv eller en anhörig ska man söka sjukvård. Det kan t.ex. handla om att en luftvägsinfektion inte läker som förväntat och patienten bara blir sämre och sämre, är dåsig, förvirrad och sjuk på ett sätt som inte känns igen. Om man har drabbats av sepsis och uppvisar något av symtomen ovan är det bråttom att ringa 112. Det handlar dock om timmar, inte minuter, men är man sjuk i sepsis bör man åka in akut för att bli bedömd av sjukvården. Det är viktigt att behandling sätts in tidigt i sjukdomsförloppet.

Hur ställs diagnosen sepsis på sjukhus?

Många sjukhus i Sverige har infört något som kallas "sepsis-larm", ett nationellt vårdförlopp för sepsis som innebär att patienten bedöms direkt av ett team av akutläkare, infektionsläkare och intensivvårdsläkare som tillsammans lägger upp en plan för patienten. Man tar prover, inklusive blododlingar, och gör röntgenundersökningar. Patienten läggs sedan in på en avdelning eller på IVA, beroende på allvarlighetsgrad.

Blododlingar är viktiga att ta direkt på akuten, innan patienten får sin antibiotikabehandling. Dock så hittar man bakterier i blodet hos enbart cirka 30 % av patienterna med

sepsis. Sepsis kan alltså förekomma utan fynd av bakterier i blodet, vilket gör det ännu tydligare att det är kroppens felaktiga immunreaktion som är det största problemet.

Hur behandlas sepsis och skiljer sig behandling/omhändertagande åt om man jämför en person med normalt fungerade immunförsvar och en person med primär immunbrist?

Egentligen skiljer det sig inte åt i den akuta situationen då det handlar om att ställa diagnos och stödja vitala funktioner med vätska och att ge antibiotika. Det som skiljer är att för patienter med immunbrist bör tröskeln för att åka in till sjukhus vara lägre. Det kan vara svårt att märka av en inflammation i kroppen om man t.ex. saknar granulocyter, man bör då vara uppmärksam på feber, eller ibland till och med låg kroppstemperatur tillsammans med sänkt allmäntillstånd. Om man saknar mjälte och drabbas av infektion med pneumokocker i blodet kan det gå snabbt och därför bör man vara extra uppmärksam på symtom som t.ex. förvirring, orkeslöshet eller illamående. Symtomen kan vara annorlunda och det kan gå snabbare att bli riktigt sjuk om man har en underliggande immunbrist.

Kan sepsis hos personer med primär immunbrist förebyggas genom att antibiotika sätts in tidigt under ett infektionsförlopp t.ex. om man har en luftvägsinfektion?

Den vanligaste primär immunbristgruppen som har låga nivåer av antikroppar, IgA-brist, IgG-subklassbrist, CVID och XLA, har en ökad risk för luftvägsinfektioner i allmänhet. Dessa patienter har däremot ingen ökad risk för sepsis, utan där spelar andra riskfaktorer in i stället, som t.ex. hög ålder eller pågående cancer-behandling. Risken för sepsis är främst ökad hos individer som saknar mjälte, har en medfödd

komplementbrist eller mycket låga nivåer eller sänkt funktion hos neutrofila granulocyter (neutropeni).

Det är alltid viktigt med korrekt diagnostik och tidig behandling vid infektioner när man har primär immunbrist. Det är därför extra noga att ta odlingar, till exempel från luftvägarna när man har luftvägssymtom. Ett bra taget upphostningsprov (sputum) kan avslöja vilken bakterie som är orsak till patientens symtom och på så vis vet vi vilken antibiotika som har effekt. Vi brukar rekommendera att man lämnar prov ganska tidigt i sjukdomsförloppet för att snabbt kunna få korrekt behandling, då det kortar sjukdomsperioden väsentligt hos patienter med primär immunbrist, och minskar även risken för komplikationer. Ofta behöver antibiotika ges innan man har svar på odlingarna, men det beror på patientens tillstånd. När odlingssvaret sedan kommer kan man ibland behöva korrigera behandlingen efter fyndet och resistensmönstret hos bakterien.

Är det något annat du tycker är viktigt för patienter med primär immunbristsjukdom att känna till?

Jag vill skicka med budskapet att personer med medfödd (primär) immunbrist har väldigt olika risk för sepsis. Som nämnts ovan har de allra flesta patienter med primär immunbrist inte någon ökad risk pga sin diagnos, medan andra kan ha viss ökad risk. Därför är det viktigt att ha en diskussion med sin behandlande läkare om sin immunbristsjukdom och vilka eventuella risker som finns. Varje patient måste få individuella råd om risker och vad man kan göra åt saken, genom t.ex. vaccinationer, profylaktisk antibiotika-behandling och vad man ska vara uppmärksam på. Glöm förresten inte att vaccinera er mot covid, influensa och pneumokocker, helst redan i höst!



Tänk gärna på PIO i jul! Ge bort ett gåvobrev, ett medlemskap eller en prenumeration på PIObladet. Du kan också handla julklappar i zebra-butiken via PIOs hemsida www.pio.nu.

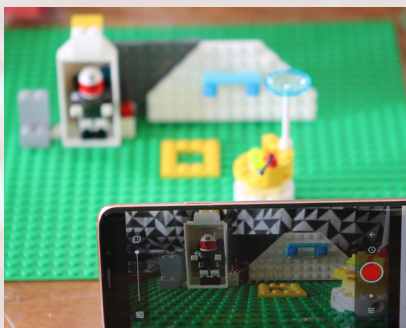


Familjeläger

Text och foto: Ulrika Å Jondelius

Regn, regn och rusk i flera veckor, men på PIOs familjeläger, 10-13 augusti på Uskavi, tittade solen fram igen! Var det kanske magi? Hade lego-magikern, som skulle besöka familjelägret, också lyckats trola fram fint sommarväder?

Från Sundsvall i norr till Ängelholm i söder anslöt familjerna på torsdagen till PIOs familjeläger, 50 personer inklusive ledare. Efter incheckning i egna stugor serverades korv Stroganoff till kvällsmat. Lägerprogrammet startade på fredag morgon med frukost och sedan välkomstlekar under ledning av lägerledare Birgitta. När alla hälsat på varandra var det dags för aktivitet i ett av de stora tälten som hyrts in och ställts i ordning med golv, stolar och bord.



Jennifers film handlade om en figur som reste i tiden. (För att göra filmer användes gratisversionen av appen Stop Motion Studio som finns till både iPhone och Android.)

Lego-magiker Stefan Eriksson, som deltog i TV-programmet Lego Masters 2020, inspirerade och förklarade hur det gick till att skapa stop-motion-filmer med små legofigurer. Under fika-pausen bjöd Stefan också på ett spännande lego-trolleri. Det var nog många i publiken som försökte lista ut hur det gick till när Agnes fiskade upp delarna till en legofigur ur en påse full med legobitar, byggde ihop figuren som sedan visade sig redan vara avritad på ett stort papper som Stefan vecklade ut.

En läger-favorit är när vi tar med eftermiddagsfikat ner till sjöboden och plockar fram kanoter, kajaker och paddle boards. Att det blåste något så det bildades små vågor var inget som hindrade deltagarna att ge sig ut på sjön Usken.

Efter tacos till middag, samlades alla i det stora tältet igen för att se på stop-motion-filmerna som hade spelats in på förmiddagen. Det äts popcorn och var en mäktig upplevelse att se alla fina filmer som barnen skapat under några få timmar. Vi hann också med att pyssla bland annat fina pixel-hobby-nyckelringar.

Senare på kvällen grillades korv och käkades chips. Det blev en fantastiskt fin kväll, vinden hade mojnät och när solen gick ner färgades himlen rosa.

På lördagen, efter frukost, höll seniorprofessor Lennart Hammarström från Karoliska Institutet två föreläsningar som handlade om immunförsvaret och olika immunbrister samt om genetisk diagnos – när är det viktigt? Ett referat finns att läsa på sidan 20-21. PIOs ordförande Maria Löfving höll i en PIO-presentation där hon bland annat berättade om PIOs verksamhet och varför det är viktigt med medlemskap för att bidra till en stark organisation, sid 19.

När föräldrarna lyssnade på föreläsningar pysslade barnen egna danskläder tillsammans med Emma som studerar på estetiska programmet på Karolinska gymnasiet i Örebro. Emma höll sedan i en danslektion där barnen fick lära sig att dansa proffsiga danssteg som Emma valt till låten "Andas in andas ut". Föräldrarna bjöds både på en uppvisning av barnen och hade möjlighet att själva prova på att genomföra stegen till dansen.

På familjelägret är det vissa aktiviteter som återkommer, år efter år, och en av dessa saker är promenaden till kalkbrottet med tillhörande bad. Alltså bad för de som vågar doppa sig i det kalla vattnet, inte för badkrukor

som istället hellre står och tittar på och tar ett foto...



Modig badare i kalkbrottet. Någon sa 19 grader, men det måste ha varit ytvattnet längst in mot stranden...

Efter middagen anordnades en skattjakt. De olika lagen fick en ledtråd till en gömd skattkista när de klarat av en speciell uppgift som att klättra genom ett spindelnät och kasta hästskor innanför en cirkel. Skatten var lördagsgodis till både barn och vuxna.



Kvällen avslutades med ett fest-disco där det fanns olika spel, en plats att ta roliga foton, möjlighet att snurra på ett lyckohjul och vinna fina priser och mycket mer.

Före lunchen på söndagen fanns tid för både pyssel och minigolf innan vi sa hej då för den här gången. Tack till alla er som på olika sätt bidrog till årets läger! Ett extra stort och varmt tack till Lennart Hammarström och Maria Löfving, lägerledare Birgitta Lange, Susanne Larsson, Jennie Sefton, Maria Arosenius, barn-/ungdomsledare Jennifer E. Larsson och Inez Arosenius samt PIO-kontorets medhjälpare Emma Jondelius och Sarah Michelfelder. För att kunna arrangera lägret och göra det extra festligt, roligt och intressant för familjerna behövs också ekonomiskt stöd från fonder/stiftelser m.fl. Detta stöd är en förutsättning för att vi kan arrangera lägret varje år, se sid 19. ■



För mig är det mest värdefulla med familjelägret möjligheten att träffa och byta erfarenheter med andra föräldrar och barn. Barnen svarar - kompisar och bad. *Linda*

Lägret blir som den andra familjen, med samhörighet både för stora och små. Jag vill välkomna fler till lägret och att ni också får ta del av den otroliga gemenskapen man får år efter år. *Susanne*

Familjelägret för mig, betyder samhörighet och gemenskap med andra föräldrar, stöttning i vad som kan kännas som ensamhet och kaos ibland och vänner för livet, som en andra familj. *Jennie*



Stort och varmt tack för stöd till PIOs familjeläger

- Helge Ax:son Johnsons Stiftelse
- ICA Nära Eko, Örebro
- ICA Nära Långbrotorg, Örebro
- ICA Parken, Örebro
- Jerringfonden
- Kungl. Patriotiska sällskapet
- Kungl. Sällskapet Pro Patria
- Prins Carl Gustafs Stiftelse
- Region Värmland
- Stiftelsen Karin och Ernst August Bångs minne
- Stiftelsen Kronprinsessan Margaretas Minnesfond
- Stiftelsen Lars Hiertas minne
- Stiftelsen Ragnhild och Einar Lundströms minne
- Stiftelsen Solstickan
- Stiftelsen Sunnerdahls Handikappfond
- Stiftelsen Ulf Lundahls Minnesfond
- Åhlén-stiftelsen
- Åke Wibergs stiftelse

Nästa år planerar PIO familjeläger i Uskavi 8-11 augusti.



Önskemål angående lägret?
Fyll i formuläret på PIOs hemsida.

Utdrag från föreläsning: PIO-kunskap

Läs mer om PIO på: www.pio.nu

PIO grundades 1978 som den första organisationen i världen för personer med primär immunbrist. Organisationen fungerar som en direktdemokrati där alla medlemmar har en röst och alla medlemmar kallas till årsmöte varje år där, bland annat, styrelsen väljs som är det organ som leder organisationens arbete. Idag har föreningen ca 860 medlemmar och 5 regionala föreningar som har en viktig roll i att påverka sjukvården lokalt och erbjuda möjligheter för medlemmar att träffas.

För ett antal år sedan togs en strategisk plan fram som ligger till grund för organisationens arbete. Allt arbete utgår från PIOs motto och vision, som du också kan hitta i verksamhetsberättelsen.

PIOs motto: Ju mer man vet om sin sjukdom desto större möjlighet till bra livskvalitet.

PIOs vision: Att alla personer med primär immunbrist ska få tidig korrekt diagnos, bästa kända vård och behandling samt möjlighet till ett bra liv.

PIO arbetar med utbildning och medlemsstöd, tar fram och sprider faktagranskad information om primära immunbristsjukdomar men även om samhällsstöd, skola och arbete med mera samt erbjuder möjligheter till erfarenhetsutbyte medlemmar emellan.

Förenklat kan man dela in PIOs arbete i fyra delar: information, representation, medlemsstöd och påverkansarbete.

Alltifrån det att föreningen grundades 1978 har en viktig del varit att förmedla information om primära immunbrister, om bakgrunden till sjukdomarna, om behandlingsmöjligheter, om aktuella forskningsrön med mera på ett sätt som även lekmän kan förstå. Den huvudsakliga kanalen för detta har varit, och är än idag, medlems-tidningen PIObladet. Information sprids även via PIOs sociala medier, hemsidan pio.nu och podden "Så sjukt". De personer som representerar PIO i olika forum är förtroendevalda av medlemmarna. Att de representerar alla PIOs medlemmar och inte sina enskilda intressen gör att de kan agera på ett trovärdigt sätt. Styrelsens arbete och hela organisationen granskas också årligen både externt och internt.

En annan mycket viktig del i PIOs arbete är medlemsstöd, att ge medlemmar möjlighet att träffas och utbyta erfarenheter med varandra. I samband med årsmöten erbjuds alltid tillfällen till den typen av möten och självklart även vid PIOs familjeläger. Tack vare statsbidraget har PIO möjligheten att ha ett bemannat kontor, som ofta utgör den första kontakten för nya medlemmar.

Tillsammans med styrelsen är de anställda på kontoret också mycket involverade i påverkansarbetet som PIO utför. Genom skrivelser, svar på remisser, möten med beslutsfattare, kontakter med media med mera försöker PIO påverka livssituationen för personer med primär immunbrist. Mycket fokus ligger av naturliga skäl på vårdfrågor, men andra områden som PIO arbetar aktivt inom är främst arbete, skola, utbildning och ekonomi. ■

Genetisk diagnos – när är det viktigt?

Sammanfattning av föreläsning vid PIOs familjeläger i Uskavi
Text: Lennart Hammarström, seniorprofessor Karolinska Institutet
Foto: Arkivbild, PIO

En korrekt diagnos är av största vikt för att man skall kunna ge patienten en adekvat behandling. Diagnostiken vilar på tre grunder – den kliniska bilden, olika laboratorieundersökningar och, på senare år, en genetisk undersökning.

De riktlinjer som finns för när genetisk undersökning skall göras säger att vid fall med misstänkt SCID bör detta göras för att fastställa genetisk orsak. Samma sak gäller patienter med misstänkt kombinerad immunbrist (i samråd med specialist inom PID/IEI), samt hos barn vid misstanke om ärftlig immunbrist. En korrekt diagnos är grunden för all behandling. Det har bland annat visat i en studie där vi sett att diagnos, behandling eller genetisk rådgivning påverkades hos nära hälften av patienterna med antikroppsbrist som genomgick en genetisk utredning. Man skulle med andra ord kunna säga som de sa förr inom försvaret: Utan spaning ingen aning.

För att förstå grunderna för genetiken så måste vi gå långt tillbaka i tiden – närmare bestämt 375 miljoner år. Det var då som förfadern till alla landlevande djur – lungfisken – tog sig upp på land. Den använde sina fenor för att ta sig fram (benfisk) och andades

med en mycket primitiv lunga, egentligen bara luftsäckar där den kunde ta upp syre. Fiskens arvs massa har sedan under årmiljonerna gradvis förändrats och gett upphov till alla de olika arter som vi nu har på jorden.

Arvsmassan utgörs av DNA som består av fyra olika baser (nukleotiderna A, T, C, G) med varierande sekvens, som via budbäraren RNA översätts till aminosyror som sedan bildar de proteiner som vi behöver i kroppen. Människan har cirka 3 miljarder baspar

»Man skulle med andra ord kunna säga som de sa förr inom försvaret: Utan spaning ingen aning.«

i sin arvsmassa som är uppdelade på olika kromosomer, 46 totalt – varav två är våra könskromosomer där XX ger en flicka och XY blir till en pojke. Om man skulle lägga alla kromosomer i en rad så skulle det bli en sträng som är mer än två meter lång – och detta skall få plats i den lilla kärnan i varje cell!

På kromosomerna ligger de gener, vars sekvens styr bildandet av proteinerna. Människan har drygt 20 000 olika gener – en ”kokbok” för hur man skall tillverka alla de proteiner som kroppen behöver. Generna ligger utspridda på de olika kromosomerna men de utgör bara 1–2 % av den totala arvsmassan, resten har tidigare betraktats som ”skräp-DNA” men på senare tid har

man förstått att dessa är av största betydelse för hur och när de olika generna skall uttryckas i kroppen.

Vad är det som har gjort oss människor så framgångsrika här på jorden? Har vi mer DNA? Nej, lungfisken till exempel har 14 gånger mer DNA än vi har. Är det antalet kromosomer? Nej, många arter har fler än vi – exempelvis har en åsna 62 kromosomer. Har vi fler gener än andra? Nej, inte det heller. Potatisen har ungefär lika många gener som vi så vad är det då som skiljer oss från andra djur? Schimpansen är vår närmaste släkting men vi skiljdes åt i utvecklingen för 5–6 miljoner år sedan. Apan har en liknande uppsättning av gener som vi men vad som tycks skilja är informationen i vårt ”skräp-DNA”, dvs hur och när vissa gener skall slås på och av.

När man skall göra genetisk diagnostik för att försöka identifiera vilken gen som det är fel på (det kan vara enkla ”stavfel” där bara en nukleotid har bytts ut, eller mer omfattande förändringar där hela gener eller delar av kromosomer saknas), så börjar man med att rena fram DNA. Detta görs som regel från blod men i princip kan man ta nästan vilken vävnad som helst i kroppen. Själva tekniken för att sekvensera arvsmassan har utvecklats mycket snabbt under de senaste decennierna. I den enklaste formen, när man tror att det är fel på en viss gen, så sekvenserar man bara den. Det

är en relativt enkel metod som kan utföras på flera specialiserade laboratorier i Sverige. Nästa steg är att samtidigt sekvensera flera olika gener eller till och med alla gener på en gång (Whole Exome Sequencing) eller, på senare tid, hela arvsmassan (Whole Genome Sequencing) som då även innefattar vårt ”skräp-DNA”. Tekniskt sett är sekvenseringen inga större problem att göra i dagsläget utan svårigheten är att hitta var felet ligger och sedan, om det är ett ”stavfel”, göra en funktionell test för att slå fast om ”stavfelet” verkligen är orsaken till patientens sjukdom.

En annan form av genetisk diagnostik är den som görs på nyfödda barn. I dagsläget så undersöks nästan alla barn med PKU-provet (som egentligen är tester för 25 olika sjukdomar varav PKU (phenylketonuri) var den första som man började screena för redan på 1960-talet). Detta är en blandning av olika typer av laboratorietester som görs på några droppar blod som oftast tas från ett blodkärl på handryggen eller i armvecket. År 2019 infördes en enkel test på DNA (extraherat ur blodet) i Sverige för att hitta de barn som fötts med en svår kombinerad immunbrist (SCID). Om dessa barn hittas tidigt i livet, innan de hunnit få allvarliga infektioner, så är överlevnaden efter behandling (stamcellstransplantation) nästan 100 % men om diagnosen dröjer så är det få barn som överlever längre än till 1–2 års ålder. Testen går ut på att analysera mängden nybildade T-lymfocyter. Under senare delen av fostertiden utvecklas immunsystemet så vid födelsen finns det en stor mängd av dessa celler. Avsaknad (eller mycket låg mängd) av T-lymfocyter tyder då på någon form av primär immunbrist, vilket leder till att barnet/familjen kallas in för kompletterande provtagning och därefter behandling.



Seniorprofessor Lennart Hammarström, Karolinska Institutet.

I Sverige så hittar man 1–3 barn med SCID varje år.

Behandlingen av SCID är idag stamcellstransplantation där man byter ut barnets hela immunsystem men på senare tid har man även lyckats med genterapi vid vissa sjukdomar där man då sätter in en korrekt kopia av

den ”trasiga” genen (exempelvis vid ADA-SCID, SCID orsakad av adenosindeaminasbrist). I framtiden kommer sannolikt fler sjukdomar att kunna botas med genterapi men min förhoppning är att man så småningom skall kunna korrigera den specifika mutationen i genen (dvs bara ”stavfelet”) även om det är långt tills dess! ■

Förkortningarna PI, PID och IEI

Primär immunbrist kan förkortas PI eller PID som båda kommer från engelskans primary immunodeficiency. Numera används också förkortningen IEI, inborn errors of immunity dvs medfödd immunologisk sjukdom när man pratar om primär immunbrist. Den nya benämningen medfödd immunologisk sjukdom används för att tydliggöra att sjukdomarna, utöver infektionskänsligheten mot virus, bakterier, svamp och/eller parasiter, även kan leda till autoimmunitet, autoinflammation, allergi och/eller malignitet. (Reds. anm.)

Hjälpmedel vid subkutan immunglobulinbehandling

– få koll på vilka möjligheter som finns

Text: Anneli Larsson

Granskad av: Anna Isaksson, SISSI

I PIObladet nr 1 2023 beskrevs i en artikel de olika metoder som finns för immunglobulinbehandling och vilka preparat som finns i Sverige. Vill du läsa artikeln igen så finns den på www.pio.nu. I den här artikeln kommer vi övergripande berätta om de hjälpmedel som finns för subkutan immunglobulinbehandling. Det kan vara bra att känna till för att du ska kunna efterfråga de hjälpmedel som är till störst hjälp för de behov just du har.

Svenska sjuksköterskors intresseförening för primär immunbrist, SISSI, har tagit fram riktlinjer för immunglobulinbehandling och patientundervisning. Där finns ingående beskrivningar och bilder på olika pumpar, hjälpmedel och förbrukningsartiklar som finns tillgängliga för immunglobulinbehandling i Sverige. I riktlinjerna finns också en patientinstruktion som steg för steg beskriver hur infusionen av subkutan immunglobulin ska gå till. Här följer en övergripande beskrivning av olika hjälpmedel och tillbehör som finns att tillgå vid subkutan immunglobulinbehandling. Vill du veta mer rekommenderas varmt SISSIs riktlinjer som finns på www.sissi.nu.

Subkutan immunglobulinbehandling
Immunglobulin kan ges subkutan

(under huden) eller intravenöst (i ven). Vanligast är subkutan egenbehandling i hemmet. Det finns tre olika metoder för subkutan behandling:

Subkutan Ig-behandling (SCIG) med pump – Immunglobulinet injiceras subkutan med hjälp av en pump, vanligen under 1–2 timmar en gång i veckan. Vid användande av ett mer koncentrerat preparat kan behandlingsintervallet glesas ut. Det går också att dela upp behandlingen på två eller fler dagar.

Faciliterad Ig-behandling (fSCIG) – Behandlingen ges med pump och kan ges i större doser med ett behandlingsintervall på 3–4 veckor. Ett enzym, rekombinant humant hyaluronidas, används för att immunglobulinet lättare ska spridas i underhuden och därför kan större doser ges.

”Rapid Push” manuell administrering utan pump – Den subkutana behandlingen ges med en spruta som används för att manuellt injicera immunglobulin under huden, dvs. utan hjälp av en pump. Metoden kan användas för att ta en mindre dos immunglobulin varje dag eller hela veckodosen vid ett tillfälle. En injektion tar oftast 5–20 minuter.

Hjälpmedel och tillbehör

För SCIG och fSCIG med pump finns det ett stort antal olika pumpar med olika funktioner att välja bland. (Pumpar klassas som medicintekniska produkter, förf. anm.) Pumparna kan vara elektroniska eller mekaniska.

Till de elektroniska pumparna behövs batterier. Batterierna har lång livslängd, men det kan vara bra att ha ett batteri i reserv hemma.

För att genomföra immunglobulinbehandling behövs olika tillbehör för att få immunglobulinet från flaskan/ampullen in i kroppen.

För att få preparatet från ampullen till sprutan kan en uppdragningskanyl eller en Mini-Spike användas. En Mini-Spike är ett hjälpmedel som kan göra det enklare att dra upp preparatet. Sprutan som fylls finns i olika storlekar. Vilken storlek som används beror på mängden immunglobulin och typ av pump. På ampullerna med immunglobulin finns ett batch-/lotnummer som ska sparas och dokumenteras av dig som får immunglobulin.

För infusionen under huden används en kanyl. Kanylen kan vara av stål eller mjuk och finns i olika längder och själva nålen på kanylen kan ha olika omkrets (mäts i OHM). Kanylen sätts under huden. Det är viktigt att kanylens storlek är anpassad efter patienten för att minimera biverkningar. Det finns bedövningsplåster eller kräm som kan användas vid stickrädsla. Före införandet av kanylen rengörs huden vid insticksstället med en rengörings-servett.

För att fästa kanylen på huden under infusionen finns häfta, tegaderm eller kirurgtejp. En del kanyler har häfta ”inbyggt”. Det finns remove våtservett för att ta bort häfta. Om en patient

har svårighet att tolerera häftan finns barriärskydd. Preparatet förs över från sprutan till kanylen via en plastslang. Plastslangen kan ha flera förgreningar till flera kanyler så att preparatet kan föras över till flera infusionsställen samtidigt. Det finns också förlängnings-set till slangen om det behövs för att till exempel öka rörligheten för individen under infusionen. (Hjälpmedel och förbrukningsartiklar förskrivs på hjälpmedelskort, förf anm.)

Det finns produktspecifika broschyrer med instruktioner och anvisningar som tillhandahålls av tillverkarna av immunglobuliner och hjälpmedel. Broschyrerna kan beställas från respektive företag. Det kan också vara bra att ha en kanyl-burk från apoteket för att kasta de använda nålarna på ett säkert sätt.

Viktigt med egen kunskap

Det finns många olika faktorer vid Ig-behandling som behöver anpassas för varje individ som exempelvis; dos, volym per infusion, infusionshastighet, nållängd, infusionsområde, med vilken intervall som behandlingen ges och hjälpmedel/tillbehör. För personer med hembehandling är det viktigt att känna till hur immunglobulin verkar och ha kunskap om de eventuella biverkningar som kan uppstå samt veta vilka åtgärder som ska vidtas.

Berätta alltid för din läkare eller sjuksköterska om du upplever biverkningar eller andra förändringar som har betydelse för behandlingen. Det finns många olika åtgärder som kan lindra ev. biverkningar som din sjuksköterska eller läkare kan ordinera efter

bedömning. Det kan till exempel handla om att ändra nållängd eller infusionsteknik.

Inför uppstart av immunglobulinbehandling hemma ska individen få undervisning om behandlingen. Det är viktigt att känna till och vara bekväm med de hjälpmedel som behövs, samt kunna iordningställa och genomföra infusionen med rätt teknik och hygien. Personer med immunglobulinbehandling hemma (eller vårdnadshavare till barn) har eget ansvar att delta i undervisningen och att aktivt bidra till sin inläring och ta behandlingen enligt ordination.

Källa: SSISSs riktlinjer för patientundervisning och immunglobulinbehandling. ■

PATIENTINSTRUKTION – SCIG (Källa: SSISSs riktlinjer, www.sissi.nu)

1. Ta ut immunglobulinet ur kylskåpet i god tid om det har förvarats kallt. Flaskorna ska vara rumstempererade.
2. Tvätta händerna med tvål och vatten. Använd en ren yta till förberedelserna.
3. Plocka fram de infusionshjälpmedel du blivit ordinerad.
4. Kontrollera att du har rätt mängd immunglobulin, kontrollera utgångsdatum på flaskorna samt att lösningen är klar. Använd inte en grumlig lösning. Avlägsna skyddslocket på flaskan.
5. Använd en Mini-Spike (eller annan uppdragningskanyl) för uppdragning av immunglobulinet ur flaskan. Ta bort skyddshylsan från spetsen på Mini-Spike (vidrör ej spetsen). Ställ flaskan på en plan yta. Stick spetsen genom gummimembranet på flaskan.
6. Öppna locket på Mini-Spike och skruva fast sprutan.
7. Vänd flaskan, Mini-Spike och sprutan upp och ner. Fyll sprutan genom att försiktigt dra sprutkolven neråt. Se till att spetsen på uppdragningskanylen hela tiden är täckt av lösning. Om du får bubblor i flaskan, vänta några sekunder så minskar de.
8. Avlägsna sprutan från Mini-Spike. Se till så att eventuell luft som finns i sprutan försvinner genom att försiktigt trycka på sprutkolven.
9. Anslut sprutan till infusionssetet (slang + nål). Tryck försiktigt fram immunglobulinet nästan ända fram till nålen.
10. Rengör huden enligt gällande instruktioner. Ta ett stadigt tag om ett hudveck på magen eller låret. Stick nålen rakt in och tryck in den helt i huden.
11. Fixera nålen med tejp enligt den instruktion du fått.
12. Det är viktigt att nålen inte har hamnat i ett blodkärl. Detta kontrolleras genom att:
 - Dra sprutkolven utåt. Se om det kommer blod i slangen närmast nålen.
 - Lossa därefter sprutan från infusionssetet i 10–15 sekunder. Kontrollera även nu om det kommer blod i slangen närmast nålen. Om det kommer blod vid någon av dessa kontroller måste du börja om med en ny infusionsnål och nytt insticksställe. Dra ut nålen, kassera den och upprepa proceduren med en ny nål. (Om infusions sätt med flera nålar används kan du ha fått instruktion att stänga av den nål där blodet kom och ge infusionen i resterande nålar.)
13. Om det inte kommer något blod, sätt fast sprutan i pumpen. Kontrollera att önskad hastighet är inställd/rätt flödesslang är monterad och starta pumpen.
14. Ta bort nålen när infusionen är klar. Det kan läcka lite blod och immunglobulin så var beredd att sätta på en kompress eller plåster.
15. Var noga med att kasta allt använt material på ett säkert sätt enligt givna instruktioner så att det inte kan skada någon. Öppnade injektionsflaskor får inte återanvändas.
16. Registrera behandlingen i Hälso dagboken PIDcare eller klistra in batch-/lotnumren i din infektionsdagbok, ditt infusionsprotokoll eller på ett vanligt papper.

Årsmöte 2024

Den **23 mars 2024** hälsas alla medlemmar varmt välkomna till PIOs årsmöte i Göteborg. Mötet planeras som hybridmöte dvs även digitalt.

Inbjudan skickas ut i början av 2024.

Välkomna!

Hälsningar från styrelsen i PIO

Välkommen till
Zebra-butiken
via PIOs hemsida
www.pio.nu



Skona miljön! @

Har du e-post?

Då kan du få protokoll och information via mejl. Skicka namn och e-postadress till info@pio.nu.

PS. PIObladet kommer i brevlådan som vanligt!

Glöm inte heller att meddela ev. adressändringar så du inte missar inbjudningar och PIObladet!



Stort och varmt tack för alla gåvor till forskningsfonden och verksamheten som PIO har fått under 2023.

Nomineringar till förtroendeuppdrag

Då var det dags att skicka in nomineringar till organisationens olika förtroendeposter för verksamhetsåret 2024. OBS, endast medlemmar kan väljas till förtroendeuppdrag inom organisationen! Skicka nomineringarna till: Birgitta Lange via mejl bittan.lange@telia.com märkt "Nomineringar", **senast den 15 januari**. Kom ihåg att den nominerade dessförinnan ska vara tillfrågad och ha accepterat nomineringen. Vilka poster som är valbara kan du läsa om i PIOs stadgar § 5. Stadgarna finns på www.pio.nu under menyn "PIO".

Vänliga hälsningar från valberedningen i PIO

Efterlysning

Medlemsberättelser är ett uppskattat inslag i PIObladet. Därför söker vi personer som är intresserade av att dela med sig av sina erfarenheter av primär immunbrist (PI).

Har du själv PI, är du sambo/gift, vårdnadshavare eller på annat sätt har anknytning till någon som har PI och vill skriva/dela med dig? Hör av dig till PIO via mejl info@pio.nu.

Tips! På PIOs hemsida www.pio.nu under menyn "Leva med PI" kan du ta del av medlemsberättelser.

- | | |
|--------------------|--|
| Februari | PIOs regionala föreningar bjuder in till årsmöten |
| 23 mars | PIO riks årsmöte
med intressanta föreläsningar. |
| 22-29 april | Världsimmunbristveckan
med bl.a. zebra-promenader. |

- | | |
|---------------------|---|
| 8-11 augusti | Familjeläger i Uskavi, utanför Nora
PIOs familjeläger är en fin möjlighet att träffa andra i samma situation, att få känna den härliga gemenskapen, få mer kunskap och göra roliga saker tillsammans. |
|---------------------|---|

Besök PIOs hemsida www.pio.nu för aktuell information!

Viktiga datum
2024



Vi önskar dig en
riktigt fin och
GOD JUL!



Gilla oss på Facebook!

www.facebook.com/PIO.Riks/

Vi har engagemanget i blodet



CSL Behring är inget vanligt biomedicinskt företag.

Även om vi tillhör vad som kan kallas de globala jättarna inom branschen, så är vårt fokus på de små sjukdomarna. De sällsynta varianterna som drabbar få personer, men påverkar många liv. Det är där, i det lilla, som vi lovar att fortsätta göra stor skillnad.

B-POST PORTO BETALT

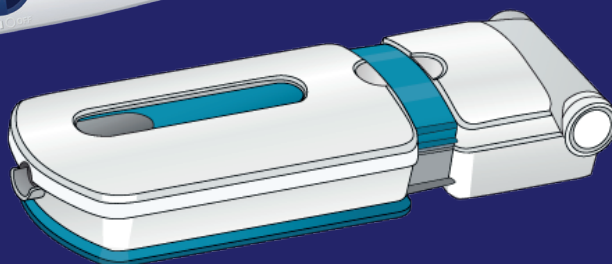
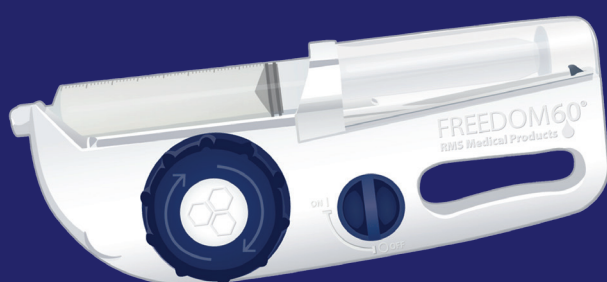
PIO, Mellringevägen 120 B, 703 53 Örebro

www.pio.nu • info@pio.nu

Bankgiro 5159-3382, Swish 1230244848

Enkel infusion, säker behandling

Freedom Infusionssystem



Tre trygga steg för subkutan infusion – infusionspump, administrationsset och infusionsset

Freedom Infusionssystem är ett komplett och enkelt subkutant infusionssystem som fokuserar på säkerhet och livskvalitet. Både FREEDOM60® och FreedomEdge infusionspumpar är bärbara infusionssystem som är helt mekaniska – infusionen kan tas varsomhelst och fungerar utan batterier eller ström.

Steripolar
Taking care further

Steripolar AB

Kontakta oss

info@steripolar.se

018-430 09 80

steripolar.se