



DOCK8-brist

DOCK8-brist är en sjukdom som påverkar immunsystemet. Det leder till svåra infektioner i huden och luftvägarna. Mollusker, vårtor, svampinfektioner och eksem är vanligt. Många har upprepade infektioner i bihålorna och lungorna. Sjukdomen ökar också risken för virusorsakade tumörer. DOCK8-brist kan botas med hematopoetisk stamcellstransplantation. Utan behandling kan personer med sjukdomen få allvarliga och livshotande infektioner.

DOCK8-brist är en ärftlig sjukdom som finns hos färre än 1 per miljon invånare. I Sverige finns uppskattningsvis färre än 10 personer med DOCK8-brist.

SYMPTOM

Hos barn med sjukdomen börjar infektionerna under det första levnadshalvåret. Ett mycket vanligt symptom är mollusker, som är små blåsor orsakade av en virusinfektion. Många med DOCK8-brist har också vårtor. Molluskerna och vårtorna kan finnas över hela kroppen. Många har också eksem som ofta infekteras med bakterier.

Upprepade bihåleinflammationer och lunginflammationer är vanligt. En del har kärlinflammationer som kan leda till stroke och bråck på stora kroppspulsådern. DOCK8-brist ökar också risken för virusorsakade tumörsjukdomar som skivepitelcancer, T-cellslymfom och Burkitts lymfom.

Om DOCK8-brist inte behandlas kan personer med sjukdomen få allvarliga och även livshotande infektioner.

ORSAK

DOCK8-brist orsakas av mutationer i en gen som styr tillverkningen av proteinet DOCK8 (dedicator of cytokinesis 8). Mutationerna påverkar immunsystemet.

BEHANDLING

DOCK8-brist kan botas med hematopoetisk stamcellstransplantation (benmärgstransplantation) som är trans-

plantation av blodstamceller. Transplantationen rekommenderas så snart diagnosen DOCK8-brist har fastställts.

Alla infektioner måste behandlas tidigt hos barn och vuxna som inte genomgått stamcellstransplantation. Infektioner som orsakas av bakterier behandlas med antibiotika, ibland under långa perioder. Levande vacciner måste undvikas eftersom de kan orsaka kroniska infektioner hos personer med DOCK8-brist.

Infektionskänsligheten kan göra att barn med DOCK8-brist kan behöva vara hemma från skolan i perioder. Skolan kan därför behöva göra anpassningar och ge extra stöd.

För vuxna med syndromet kan infektionskänsligheten påverka valet av utbildning och yrke.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

DOCK8-brist utreds vid sektionen för pediatrik immunologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg eller vid barn- och ungdomsmedicinska kliniken, Skånes Universitetssjukhus i Lund.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

PIO, Primär immunbristorganisationen

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om DOCK8-brist som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Reviderad juni 2019.