



IPEX-syndromet

IPEX-syndromet är en medfödd immunbristsjukdom som medför svår diarré, hudinflammationer, diabetes och allvarliga, livshotande infektioner. Sjukdomen förekommer enbart hos pojkar.

Några enstaka personer i Sverige har fått diagnosen IPEX-syndromet eller någon av övriga immunbrister i samma sjukdomsgrupp som kallas T-regopatier.

Symtom

Vid IPEX-syndromet och andra T-regopatier riktar sig immunsystemet felaktigt mot kroppens egna vävnader, eftersom en sorts vita blodkroppar, de regulatoriska T-cellerna, har nedsatt funktion eller saknas. Det medför flera allvarliga autoimmuna sjukdomar.

Nästan alla pojkar med IPEX-syndromet får svår tarm-sjukdom under de första levnadsmånaderna. Den kan vara livshotande och misstas för svår glutenintolerans. Barnen får diarré och kan inte tillgodogöra sig maten. De växer inte som förväntat utan tappar i vikt och blir kraftlösa.

Pojkar med syndromet får tidig hudinflammation. Vanligen är det eksem, men det förekommer även hudrodnad, psoriasis-liknande hudinflammation och knöliknande blåsbildningar. Hudförändringarna blir lätt infekterade. Ibland medför syndromet även håravfall (alopeci).

Även hormonproducerande, endokrina körtlar påverkas tidigt. Vanligast är insulinberoende diabetes typ 1, som börjar redan under det första levnadsåret. Bukspottkörteln angrips av immunsystemet och kan inte tillverka insulin.

Sköldkörteln kan bli inflammerad, och får då vanligen minskad aktivitet, men kan till en början bli överaktiv.

Olika typer av blodbrist ses också, liksom förstörade lymfkörtlar och förstörad mjälte. Ibland kan även levern och njurarna påverkas. Födoämnesallergier är vanligt, liksom svåra infektioner med blodförgiftning (sepsis). I sällsynta fall kan allvarlig autoimmun lungsjukdom uppstå.

Hos enstaka pojkar är IPEX-syndromet mindre allvarligt och börjar senare under barndomen.

Vid andra typer av T-regopatier än IPEX är sjukdomsbilden ofta likartad, men mindre omfattande. Andra symtom kan förekomma till följd av ytterligare påverkan på immunsystemet. Både flickor och pojkar kan ha dessa sjukdomar.

Orsak

IPEX-syndromet beror på en förändring i genen *FOXP3* som har en central roll för de regulatoriska T-cellerna. Övriga T-regopatier beror på förändringar i andra gener. Diagnosen kan i de flesta fall bekräftas med DNA-analys.

Behandling

Tidig hematopoetisk stamcellstransplantation, helst inom det första levnadsåret, är den enda behandling som kan bota IPEX-syndromet och andra svåra T-regopatier. Övriga insatser syftar till att lindra symtomen och minska risken för organskador. Behandlingen kräver samarbete mellan olika specialister, som immunolog, endokrinolog och dietist.

I väntan på transplantationen ges immunmodulerande läkemedel för att minska de svåra tarmsymtomen och stoppa eller lindra de autoimmuna symtomen. Barnen kan också behöva näring via dropp. De olika symtomen behandlas med läkemedel. Det behövs även förebyggande antibiotika-behandling för att förhindra allvarliga infektioner.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt till barn och familj.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Immunbrist utreds och behandlas av expertteam vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg, Astrid Lindgrens barnsjukhus i Huddinge och Skånes universitetssjukhus.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Primär immunbristorganisationen (PIO)

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad februari 2026.