



Kronisk granulomatös sjukdom

Kronisk granulomatös sjukdom (CGD) ingår i gruppen primära immunbristsjukdomar. Sjukdomen medför återkommande infektioner orsakade av vissa bakterier och svamporganismer. Den kan även orsaka icke-bakteriella inflammationer i inre organ. Inflammationerna kan utvecklas till inflammatoriska härdar och knölar (granulom) i olika organ och vävnader.

Den exakta förekomsten av CGD är inte känd men uppskattas i Sverige till 1 per 100 000 nyfödda. I landet känner man till ett 50-tal personer med sjukdomen.

Symtom

Personer med CGD löper större risk än andra att få infektioner av speciella smittämnen, såsom vissa bakterier och svamporganismer.

Sjukdomen visar sig ofta redan under det första levnadsåret i form av återkommande infektioner, men infektionerna kan också starta senare i livet. Vanligast är upprepade lymfkörtelinfektioner och lunginflammationer.

Lymfkörtelinfektioner utmärks av ömma och förstörade lymfkörtlar, ofta i kombination med feber. Vid lunginflammation utgörs symtomen av hosta, feber, trötthet, och ibland även andnöd och smärta från bröstkorgen.

Infektionerna blir ofta svåra och långvariga. De uppstår bland annat i hud och lungor, vilket kan ge bölder och lunginflammation. Infektionerna kan också sprida sig till skelett och andra inre organ, till exempel levern.

Det finns också stor risk för inflammation i tarmen. Sjukdomsbilden kan då likna den inflammatoriska tarmsjukdomen Crohns sjukdom.

Orsak

CGD beror på förändringar i en av flera olika gener vilket leder till brist på enzymkomplexet NADPH-oxidas som i sin tur påverkar kroppens immunförsvar. Sjukdomen är ärftlig och förekommer med olika nedärvningsmönster, och kan ibland bero på en nymutation.

Behandling

Kontakt behövs med olika specialister som har kunskap om immunbristsjukdomar.

Infektioner behandlas med antibiotika. Det är också viktigt med läkemedel för att förebygga infektioner. Kroniska inflammationer som påverkar funktionen hos inre organ behandlas med kortison i kombination med antibiotika. Ibland är kirurgiska ingrepp nödvändiga för att tömma uppkomna bölder.

Hematopoetisk stamcellstransplantation är den enda metod som kan bota sjukdomen. Transplantationen bör om möjligt göras tidigt, så snart diagnosen har fastställts.

Personer med sjukdomen bör inte vistas i rökig, dammig och smutsig miljö eller i miljöer med stor infektionsrisk.

Information om sjukdomen behöver ges till den närmaste omgivningen, förskolan, skolan och arbetsplatsen. Det är också viktigt med psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Barn utreds vid Sachsska barn- och ungdomssjukhuset, Södersjukhuset i Stockholm, Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg, Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Huddinge, samt vid barn- och ungdomsmedicinska kliniken, Skånes Universitetssjukhus i Lund.

Särskild kunskap om sjukdomen hos vuxna finns vid hematologkliniken och immunbristenheten, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge.

Vid universitetssjukhusen finns 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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- PIO, Primär immunbristorganisationen

Läs mer

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

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 2022.