

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

PGM3-brist

PGM3-brist är ett syndrom som påverkar immunsystemet, kroppens stödjevänader och det centrala nervsystemet. Det leder till svåra infektioner i lungorna och luftvägarna. Många har också infekterade eksem, och inflammationer som beror på att immunsystemet angriper kroppens egna vävnader. De flesta med PGM3-brist har också en intellektuell funktionsnedsättning.

PGM3-brist är ett ärftligt syndrom som finns hos färre än 1 per miljon invånare. I Sverige finns uppskattningsvis färre än 10 personer med PGM3-brist.

SYMPTOM

Barn med PGM3-brist får svåra bakteriella infektioner från födseln eller från några månaders ålder. Lunginflammation och andra infektioner i luftvägarna är vanligt och leder ofta till skador på lungorna. Många har svampinfektioner i slemhinnor och på naglar. Barn med PGM3-brist brukar också ha infekterade eksem.

Autoimmunitet är vanligt hos personer med PGM3-brist. Det innebär att immunsystemet reagerar på kroppens egna vävnader. Det kan leda till inflammation i njurarna och kärlen och till olika förändringar i blodet.

Diarré är vanligt och kan leda till näringsbrist.

Många har sned rygg och en del har överrörliga leder.

Påverkan på det centrala nervsystemet kan leda till svårigheter att koordinera rörelser. Muskelspänningen kan också vara låg.

En del har epilepsi. De flesta har en lindrig till medelsvår intellektuell funktionsnedsättning.

ORSAK

PGM3-brist orsakas av mutationer i en gen som styr tillverkningen av enzymet fosfoglukomutas 3. Mutationerna påverkar immunsystemet, centrala nervsystemet och stödjevävnaderna i kroppen.

BEHANDLING

Personer med PGM3-brist behöver kontakt med flera specialister. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Stamcellstransplantation (benmärgstransplantation) kan övervägas för personer som har många svåra infektioner.

Alla infektioner måste behandlas tidigt. 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 PGM3-brist.

Förändringar i ryggen följs upp av en ortoped.

Epilepsi behandlas med läkemedel.

Infektionskänsligheten gör att barn med PGM3-brist kan behöva vara hemma från skolan under perioder. Skolan kan därför behöva göra anpassningar och ge extra stöd.

De flesta med PGM3-brist behöver habiliteringsinsatser som fortsätter i vuxen ålder.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

PMG3-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 PGM3-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

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad juni 2019.