

Svår kombinerad immunbrist

Svår kombinerad immunbrist (SCID) är ett samlingsnamn för de allvarligaste formerna av medfödda immunbristsjukdomar. De kännetecknas av att immunförsvaret fungerar mycket dåligt eller inte alls. Därför får barn med SCID med början från de första levnadsmånaderna många och livshotande infektioner.

De olika formerna av svår kombinerad immunbrist är alla ärftliga. I Sverige föds ungefär 3–4 barn per år med sjukdomen. I dag finns ett trettiotal personer i landet som fötts med SCID, men som har blivit botade genom stamcellstransplantation.

SYM TOM

Barn med svår kombinerad immunbrist får trots svåra infektioner till en början inte särskilt tydliga symtom. Det beror på att ett fungerande immunsystem är en förutsättning för normala reaktioner på smittämnen, som till exempel feber, snuva och hosta.

Luftvägsinfektioner och kronisk diarré är tidiga symtom, liksom svårbehandlade svampinfektioner i hud och slemhinnor. Bakterier och virus som är i det närmaste ofarliga för friska kan orsaka livshotande infektioner hos barn med denna sjukdom. Detsamma gäller vanliga vaccinationer.

Hudutslag förekommer ofta. De kan misstas för eksem, men beror på avstöttningsreaktioner från det defekta immunsystemet.

Barnen ökar också dåligt i vikt och längd. Successivt blir symtomen allvarligare. Infektionerna blir kroniska, sprider sig i kroppen och förstör celler och vävnader. Barnets liv är i fara om det inte får behandling.

Vid en ovanlig form av SCID föds barnen också döva.

ORSAK

I dag känner man till förändringar i knappt 20 olika gener som leder till olika former av svår kombinerad immunbrist.

Gemensamt för dessa är att den uppkomna defekten påverkar så stora delar av immunsystemet att det helt eller delvis sätts ur spel. Hur sjukdomen ärvs beror på vilken gen som orsakar immunbristen.

Det är mycket viktigt att diagnosen ställs tidigt. Sedan 2019 ingår därför svår kombinerad immunbrist i den allmänna screeningen av nyfödda i Sverige (PKU-provet).

BEHANDLING

En tidig stamcellstransplantation är den enda behandlingen som kan bota SCID. Utan behandling dör barn med sjukdomen före ett års ålder. Om transplantationen görs någon månad efter födseln blir nästan alla barn friska.

Själva ingreppet är enkelt, men förberedelser, eftervård och risker gör behandlingen till en krävande procedur.

Efter transplantationen måste regelbundna kontroller göras under resten av livet.

Vid två former av svår kombinerad immunbrist har även genterapi visat god effekt. Det kan bli aktuellt om en lämplig givare av blodstamceller saknas.

RESURSER

Svår kombinerad immunbrist diagnostiseras och behandlas vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Huddinge samt vid Barn- och ungdomsmedicinska kliniken, Skånes universitetssjukhus i Lund.

Vid universitetssjukhusen finns också 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 från samhället. 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 om svår kombinerad immunbrist i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare: socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/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

Reviderad november 2020.