

Wiskott-Aldrichs syndrom

Wiskott-Aldrichs syndrom är en immunbrist-sjukdom som innebär ökad risk för blödningar, eksem och infektioner. De flesta som har syndromet får både blödningar och upprepade, svåra infektioner. Hos andra kan blödningar vara det enda symtomet. Det är nästan bara pojkar som föds med syndromet.

Wiskott-Aldrichs syndrom är ärftligt. I Sverige känner man till ett tjugotal personer med syndromet.

SYM TOM

Nyfödda med Wiskott-Aldrichs syndrom har ofta blödningar på flera ställen i kroppen. Det kan vara i näslemhinnan, tandköttet, tarmen och i huden. I huden syns blödningarna som stora blåmärken eller som små punktformade röda märken.

Under de första levnadsåren är det vanligast med blödningar från tarmen. Yttre skador kan också orsaka kraftiga blödningar. Blödningar i hjärnan, levern och mjälten kan bli livshotande.

Infektionerna börjar märkas efter ungefär sex månaders ålder. Med åren kommer infektionerna allt oftare och de blir också svårare. De upprepade infektionerna kan i sin tur leda till organskador, till exempel i lungorna.

Barn med syndromet har ofta hudseksem som är svåra att behandla. Astma, hösnuva och allergier är vanligt.

Nästan hälften får autoimmuna reaktioner som innebär att immunsystemet angriper kroppens egna vävnader. Det kan ge många symtom. Hos en del kan det leda till inflammatorisk tarmsjukdom eller ledgångsreumatism.

Syndromet ökar också risken för tumörsjukdomar i blod- och immunsystemen.

ORSAK

Wiskott-Aldrichs syndrom orsakas av en förändring i en gen. Förändringen leder till brist på blodplättar vilket ökar risken för blödningar. Förändringen påverkar också de vita blodkropparna. Det gör att immunsystemet fungerar sämre.

Vid misstanke om sjukdomen kontrolleras blodplättarna. Diagnosen fastställs sedan med hjälp av DNA-diagnostik.

BEHANDLING

En stamcellstransplantation kan bota Wiskott-Aldrichs syndrom. Andra behandlingar kan lindra symtomen.

Det är viktigt att förhindra kraftiga blödningar och förebygga infektioner. Personer med syndromet som får en kraftig blödning behöver behandling på sjukhus.

Alla bakterieinfektioner måste behandlas med antibiotika. Vanliga vaccinationer med levande smittämnen kan leda till livshotande infektioner, och får därför inte ges.

RESURSER

Wiskott-Aldrichs syndrom 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 Wiskott-Aldrichs syndrom 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 oktober 2020.