

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

STAT3-brist

STAT3-brist är ett syndrom som påverkar immunsystemet och kroppens stödjevvnader. Det leder till eksem och återkommande infektioner framför allt i huden och luftvägarna. Många har skört skelett och överrörliga leder. Förändringar i blodkärlen är vanligt och ökar risken för stroke och infarkt.

STAT3-brist uppkommer oftast som en nymutation. Syndromet finns hos färre än 1 per miljon invånare. I Sverige finns det uppskattningsvis färre än 10 personer med STAT3-brist.

SYMPTOM

Nyfödda med syndromet kan ha blåsor som påminner om herpesutslag. Nästan alla har eksemliknande utslag under det första levnadsåret. Många har också svampinfektioner i slemhinnorna och på naglarna.

Återkommande lunginflammationer är vanliga och leder ofta till skador på lungorna och luftrören. Andra vanliga infektioner är öroninflammation, bihåleinflammation och inflammation i tandköttet. Personer med STAT3-brist har ofta infektioner utan de vanliga allmänsymtomen vilket kan leda till missbedömningar.

Även lederna kan bli infekterade med symtom som liknar dem vid ledgångsreumatism.

Skelettet blir ofta skört på grund av förändringarna i kroppens stödjevvnader. Hos många blir ryggen sned och en del har överrörliga leder. Hos barn brukar det dröja innan de permanenta tänderna växer fram. En del har mjölkttänderna kvar när de permanenta tänderna kommer och det leder till dubbla tandrader. Några har förändringar i matstrupens stödjevvnad som kan göra det svårt att svälja.

ORSAK

STAT3-brist orsakas av en mutation i en gen som styr tillverkningen av proteinet STAT3 (signal transducer and activator of transcription 3). Det påverkar immunsystemet och uppbyggnaden av stödjevvnader i kroppen.

BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar STAT3-brist. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Alla infektioner måste behandlas tidigt. Infektioner orsakade av bakterier behandlas med antibiotika, ibland under långa perioder. Vissa vacciner måste undvikas eftersom de kan orsaka kroniska infektioner hos personer med STAT3-brist.

Hos en del barn behöver mjölkttänderna tas bort och ibland behöver bittet korrigeras.

Infektionskänsligheten kan göra att barn med STAT3-brist behöver vara hemma från skolan i perioder. Skolan kan därför behöva göra anpassningar och ge extra stöd.

För vuxna med syndromet kan infektionskänsligheten påverka valet av utbildning och yrke.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

STAT3-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 immunbristororganisationen

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om STAT3-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 mars 2019.