

Variabel immunbrist

Variabel immunbrist är en av de vanligaste immunbristsjukdomarna. Den leder till nedsatt försvar mot infektioner, framför allt de som orsakas av bakterier. Det är vanligt med upprepade infektioner i bihålorna, lungorna, öronen och ögonen. Många får även nedsatt försvar mot virusinfektioner och svampinfektioner. Risken för autoimmuna sjukdomar är också ökad.

Variabel immunbrist är inte ärftligt. I Sverige finns det uppskattningsvis 200–300 personer med sjukdomen. Den är vanligare bland kvinnor än bland män.

SYM TOM

Namnet variabel immunbrist syftar på att graden av immunbrist varierar. Det gör att sjukdomens svårighetsgrad och vilka symtom som uppkommer skiljer sig mycket åt mellan olika personer. De flesta insjuknar i tonåren eller som unga vuxna.

Hos alla med variabel immunbrist har B-cellerna i immunsystemet nedsatt funktion. Det leder till låga nivåer av antikroppar (immunglobuliner) och nedsatt försvar mot infektioner, framför allt bakterieinfektioner. Upprepade infektioner i bihålorna, lungorna, öronen och ögonen är vanligt. Många får mag- och tarminfektioner. Det finns en ökad risk för allvarligare infektioner som blodförgiftning och hjärnhinneinflammation. Lederna kan angripas av bakterier med symtom som liknar ledgångsreumatism.

Hos många med sjukdomen har även immunsystemets T-celler nedsatt funktion. Då ökar risken för virusinfektioner, svampinfektioner och autoimmuna sjukdomar. Autoimmuna sjukdomar innebär att immunsystemet angriper kroppens egna organ och vävnader. Det kan även bildas inflammatoriska härdar och knölar i olika organ (granulom). Risken för cancer är något ökad, framför allt lymfkörtelcancer.

Variabel immunbrist där T-cellernas funktion är tydligt nedsatt kallas LOCID (late onset combined immunodeficiency). Det är en svår form av sjukdomen med sämre prognos.

ORSAK

Variabel immunbrist är sannolikt inte en sjukdom utan flera olika tillstånd. De anses vara polygena vilket innebär att en kombination av variationer i flera gener orsakar immunbristen.

BEHANDLING

Behandlingen inriktas på att minska antalet infektioner för att lindra symtomen och undvika skador i lungorna och andra organ. Den består i första hand av livslång tillförsel av immunglobulin. Bakteriella infektioner behandlas med antibiotika, ibland under långa perioder.

Autoimmuna sjukdomar och granulom behandlas med immunhämmande läkemedel. Vid LOCID görs i vissa fall en stamcellstransplantation.

Levande vaccin får inte ges till personer med variabel immunbrist eftersom detta kan orsaka allvarliga infektioner. Det är viktigt med psykologiskt och socialt stöd, både för den som har sjukdomen och för de närstående.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Utredning och behandling av variabel immunbrist görs i samverkan med enheter för immunologi, infektion eller medicin vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också 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 variabel immunbrist 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 februari 2020.