



Svår medfödd neutropeni

Svår medfödd neutropeni är en grupp sjukdomar som leder till allvarliga infektioner orsakade av bakterier. De första infektionerna kommer under nyföddhetsperioden. Om infektionerna inte behandlas är de livshotande. Personer med svår medfödd neutropeni har också en ökad risk att utveckla leukemi.

Svår medfödd neutropeni är ärftligt. I Sverige föds cirka ett barn per år med svår medfödd neutropeni.

SYM TOM

Barn med svår medfödd neutropeni får allvarliga infektioner under de första levnadsveckorna. Infektionerna orsakas ofta av de bakterier som finns på huden och slemhinnorna. Navelstumpen brukar bli infekterad och det brukar dröja innan navelstumpen faller av. Andra infektioner som kan uppkomma hos nyfödda är allvarliga hudinfektioner och blodförgiftning (sepsis).

Personer med svår medfödd neutropeni har en ökad risk för infektioner även efter nyföddhetsperioden. Det är vanligt med hudinfektioner, öroninflammationer och lunginflammationer. Risken är också ökad för allvarliga infektioner som hjärnhinneinflammation.

Efter att diagnosen ställts får personer med svår medfödd neutropeni behandling som förebygger infektionerna. Det minskar risken för allvarliga och livshotande infektioner.

Det är vanligt med smärtsamma sår i munhålan. Tandköttet brukar också vara inflammerat vilket ökar risken för tidig tandlossning.

Några har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning.

Många har förändringar i benmärgen som ökar risken att utveckla leukemi.

ORSAK

Svår medfödd neutropeni orsakas av en mutation i en av flera gener. Mutationerna leder till brist på neutrofila

granulocyter som är en typ av vita blodkroppar. Det ökar mottagligheten för infektioner.

BEHANDLING

Bakteriella infektioner måste snabbt behandlas med antibiotika men personer med svår medfödd neutropeni behöver också behandling med proteinet G-CSF. Behandlingen förebygger infektionerna och brukar innebära att risken för allvarliga infektioner minskar betydligt.

Hematopoetisk stamcellstransplantation (benmärgstransplantation) är en möjlighet att bota svår medfödd neutropeni. Stamcellstransplantation används om behandling med G-CSF inte har tillräcklig effekt eller vid förstadier till leukemi.

Personer med sjukdomen behöver regelbundna blodprovskontroller och undersökningar av benmärgen varje år.

Det är mycket viktigt med förebyggande tandvård.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Barn med svår medfödd neutropeni behandlas och följs upp vid sjukhusens barn- och ungdomskliniker. Vuxna har huvudsakligen kontakt med hematologavdelningar eller med infektionskliniker.

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 svår medfödd neutropeni 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 oktober 2019.