



X-kromosombunden agammaglobulinemi

X-kromosombunden agammaglobulinemi är en sjukdom som påverkar immunsystemet. Det ökar mottagligheten för infektioner orsakade av bakterier, framför allt i öronen, svalget, bihålorna och lungorna. Risken ökar också för svåra infektioner som hjärnhinneinflammation och blodförgiftning.

X-kromosombunden agammaglobulinemi är en ärftlig sjukdom som bara finns hos pojkar. I Sverige föds en pojke med sjukdomen ungefär vartannat år.

SYM TOM

Pojkar som har X-kromosombunden agammaglobulinemi får oftast symtom från sex till åtta månaders ålder. Symtomen är återkommande bakteriella infektioner, framför allt i öronen, svalget, bihålorna och lungorna.

Personer med X-kromosombunden agammaglobulinemi kan ha infektioner utan att få feber eller påverkat allmäntillstånd. Det kan göra att pågående infektioner inte uppmärksammas.

X-kromosombunden agammaglobulinemi ökar risken även för svåra infektioner som hjärnhinneinflammation (meningit), blodförgiftning (sepsis) och infektion i benvävnaden (osteomyelit).

Personer med sjukdomen har också en ökad risk att få inflammatorisk tarmsjukdom och kronisk ledsjukdom.

Mottagligheten ökar även för bakterier som normalt inte leder till infektioner.

ORSAK

X-kromosombunden agammaglobulinemi orsakas av en mutation i en gen. Det leder till att immunsystemet inte kan bilda immunglobuliner. Immunglobuliner är antikroppar som är nödvändiga för att kroppens försvar mot infektioner ska fungera.

BEHANDLING

Behandlingen består i första hand av injektioner med immunglobulin som förebygger infektioner och minskar symtomen.

Alla infektioner som uppkommer måste tas på allvar och behandlas tidigt. Bakteriella infektioner behandlas med antibiotika. En del personer med X-kromosombunden agammaglobulinemi behöver även förebyggande behandling med antibiotika, ibland under längre perioder.

Den ökade mottagligheten för infektioner kan göra att barn med sjukdomen behöver vara hemma från skolan i perioder. Skolan kan behöva göra anpassningar och ge extra stöd.

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

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt, både för den som har sjukdomen och de närstående.

RESURSER

Universitetssjukhusen i Göteborg, Lund och Stockholm har kunskap om sjukdomen.

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 X-kromosombunden agammaglobulinemi 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.