



# Autoimmunt polyendokrint syndrom typ 1

Autoimmunt polyendokrint syndrom typ 1 (APS1) är en medfödd immunbristsjukdom som kännetecknas av en kombination av flera olika autoimmuna sjukdomar. Autoimmun betyder att immunförsvaret angriper den egna kroppen och polyendokrin att flera olika hormonproducerande körtlar kan påverkas. De vanligaste delsjukdomarna är kroniska svampinfektioner i hud och slemhinnor, binjurebarksvikt och underfunktion hos bisköldkörtlarna.

APS1 (ibland även kallat APECED) är ärftligt och lika vanligt hos kvinnor som hos män. Den exakta förekomsten av sjukdomen är inte känd, men anges internationellt till en person per 100 000 nyfödda. I Sverige känner man till ett 20-tal personer med APS1.

## SYM TOM

Symtomen varierar från person till person, beroende på vilka sjukdomar som utvecklas, men börjar vanligen med en kronisk svampinfektion i barndomen. Senare följer brist på ett hormon från bisköldkörtlarna (hypopara-tyreoidism), och brist på hormoner från binjurarna (Addisons sjukdom). Många andra körtlar och organ kan påverkas.

De flesta med sjukdomen utvecklar mellan fyra och fem delsjukdomar, andra kan få så många som femton.

De olika sjukdomarna kan påverka varandra, vilket komplicerar både sjukdomsförloppet och behandlingen.

## ORSAK

APS1 beror på en genförändring som påverkar kroppens förmåga att bilda AIRE-protein. Om det proteinet saknas eller inte fungerar som det ska kan det ge upphov till en rad olika autoimmuna sjukdomar.

## BEHANDLING

Behandlingen inriktas på varje delsjukdom för sig, vilket kräver kontakt med olika specialister och behandling med många olika läkemedel. Det är därför viktigt att behandlingen samordnas av en läkare med god överblick över helheten.

Kroniska svampinfektioner i slemhinnor i munnen och mag-tarmkanalen behandlas med olika läkemedel.

Vid sjukdomar i hormonproducerande körtlar ersätts de brister som uppstår med olika tillskott av hormoner, vitaminer och mineraler.

Vid Addisons sjukdom kan behandling med kortison ibland vara direkt livräddande.

Autoimmuna sjukdomar i levern, mag-tarmkanalen, njurarna och lungorna behandlas med immunhämmande medel. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

## RESURSER

Personer med APS1 bör utredas vid endokrinologisk klinik eller barnendokrinologisk klinik med erfarenhet av syndromet. Dessa finns vid universitetssjukhusen.

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.

Olika lagar styr de möjligheter till stöd som finns. 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 Autoimmunt polyendokrint syndrom typ 1 (APS1) i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad oktober 2020.