



# WHIM-syndromet

WHIM-syndromet är en medfödd immunbrist-sjukdom. WHIM är en initialförkortning bildad av de engelska orden för vårtor (wharts), hypogammaglobulinemi och infektioner samt myelokatexis. Det senare är ett grekiskt nybildat ord som syftar på benmärgens utseende vid sjukdomen.

Förekomsten av WHIM-syndromet uppskattas internationellt till 1–2 personer per 10 miljoner. I Sverige känner man till färre än 10 personer med tillståndet.

## Symtom

Vid WHIM-syndromet påverkas alla delar av kroppens immunsystem. En viss sorts vita blodkroppar saknas helt eller delvis (neutropeni), och det är även brist på antikroppar (hypogammaglobulinemi).

Symtomen visar sig tidigt i barndomen, men svårighetsgraden kan variera mellan olika individer.

Hos ett fåtal ses medfödda missbildningar i till exempel hjärta och njurar samt läpp-, käk- och gomspalt. Även avvikelser i lillhjärnan förekommer.

Framför allt ses hos personer med tillståndet återkommande bakterieinfektioner, som kan ge upphov till navelinflammation under nyföddhetsperioden, lunginflammation, svåra hudinfektioner, inflammation i underhudens bindväv och senare i livet bihåleinflammation.

Humant papillomvirus (HPV) kan hos barn och vuxna med syndromet ge kroniska infektioner med utbredda och svårbehandlade vårtor, och också öka risken för hudcancer och livmoderhalscancer. Även körtelfebervirus (Epstein-Barrvirus, EBV) kan ge långdragna infektioner, samt ökad risk för lymfkörtelcancer (lymfom).

I vuxen ålder ses en ökad förekomst av autoimmuna sjukdomar, till exempel autoimmun brist på olika blodceller (cytopeni), diabetes typ 1, sköldkörtelinflammation, pigmentförändringar och leverinflammation (autoimmun hepatit).

## Orsak

WHIM-syndromet beror på en förändring i en gen som bland annat har en central roll för immuncellernas förmåga att förflytta sig inom immunsystemet.

Diagnosen ställs baserat på symtomen, och kan i de flesta fall bekräftas med DNA-analys.

## Behandling

Behandlingen vid WHIM-syndromet inriktas främst på att förebygga och behandla infektioner.

Viktigt är antibiotikabehandling för att förhindra allvarliga bakterieinfektioner. Levande vacciner får inte ges till personer med syndromet på grund av risken för infektion.

Neutropeni behandlas med tillväxtfaktorn G-CSF för att öka antalet vita blodkroppar. Bristen på antikroppar behandlas med immunglobulin.

Det finns även läkemedel som inaktiverar den bakomliggande orsaken, en överaktiv mottagare i immuncellerna, och som därmed normaliserar många av symtomen.

Autoimmuna sjukdomar behandlas med olika läkemedel.

Botande behandling för immunbristen vid WHIM-syndromet är stamcellstransplantation. Transplantationen läker även vårtorna.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt till barn och familj.

## Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även 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. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

## Intresseorganisationer

- Primär immunbristorganisationen (PIO)

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)  
Webbplats: [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad maj 2026.