



Ataxia telangiectasia

Ataxia telangiectasia (AT) kännetecknas av en fortskridande koordinationsstörning av muskelrörelser som kallas ataxi, och av vidgade blodkärl i huden kallade telangiektasier. Sjukdomen medför även immunbrist med infektionskänslighet, samt en starkt ökad risk för cancer.

I Sverige föds ungefär 1 barn per år med ataxia telangiectasia. I dag (2026) känner man till ett tjugotal barn och unga vuxna med sjukdomen i landet.

Symtom

Ataxia telangiectasia tillhör sjukdomsgruppen ärftliga ataxier, vilka beror på skador i lillhjärnan.

Ett tidigt tecken på ataxi brukar vara att det lilla barnet har svårt att viljemässigt styra sina ögonrörelser. Svårigheterna att samordna muskelrörelser märks ofta vid 1–2 års ålder, i samband med att barnet ska lära sig att gå. De ökar successivt, och leder efter en tid till svår motorisk funktionsnedsättning. Från de tidiga tonåren behöver praktiskt taget alla med sjukdomen rullstol. Även andningsmuskulaturen och förmågan att svälja påverkas, med fortskridande ät- och talsvårigheter som följd.

I tidig ålder får barnen vidgade blodkärl kallade telangiektasier, i ett första skede i ögonen och på ytteröröronen. Senare ses telangiektasier på kinderna, halsen, nacken och övre delen av bröstkorgen, samt i munnen.

Graden av immunbrist vid ataxia telangiectasia varierar mellan olika personer. Den yttrar sig hos de flesta som immunglobulinbrist, och orsakas bland annat av bristfällig utveckling av brässen (tymus). Ett fåtal personer har en uttalad brist på de vita blodkroppar som kallas lymfocyter. Immunbristen kombinerat med nedsatt andningsfunktion och hostförmåga samt sväljsvårigheter ger ofta upprepade bakteriella infektioner i lungorna.

Risken att få cancer är mycket hög för personer med ataxia telangiectasia, och ökar med åldern. Det gäller särskilt leukemi, lymfkörtelcancer och bröstkörtelcancer.

Ataxia telangiectasia ger en ökad känslighet för joniserande strålning, till exempel röntgenstrålning, radioaktivitet och solens ultravioletta strålning, vilket ger ökad cancerrisk.

Orsak

Ataxia telangiectasia beror på en förändring i en gen som påverkar ett protein med en viktig roll för att reparera skadat DNA i cellkärnan. Proteinet aktiveras då inte, vilket ger ökad risk för tumörer och annan påverkan på olika organ.

Behandling

Det finns ännu ingen behandling som hindrar att ataxia telangiectasia fortskrider. Insatserna inriktas därför på att lindra symtomen och kompensera för de funktionsnedsättningar som tillståndet medför.

De enskilda symtomen behandlas av olika specialister, till exempel neurolog, immunolog och onkolog.

Ät- och talsvårigheter utreds och behandlas av nutritionsteam och logoped.

Från tidig ålder behövs olika hjälpmedel samt habiliteringsinsatser av fysioterapeut och arbetsterapeut, för att så långt möjligt bevara och stärka rörelseförmågan.

För barn och unga med ataxia telangiectasia kan det bli aktuellt med palliativ vård i livets slutskede. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt till personen och de närstående.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Immunbrist utreds och behandlas av expertteam vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg, Astrid Lindgrens barnsjukhus i Huddinge och Skånes universitetssjukhus.

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.

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

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad februari 2026.