



Fanconis anemi

Fanconis anemi ingår i sjukdomsgruppen kromosombrottssyndrom som kännetecknas av instabilitet i cellkärnans DNA. Sjukdomen är ärftlig och ger symtom som missbildningar och benmäragsvikt. Den innebär även ökad känslighet för ämnen och strålning som kan skada DNA, vilket medför förhöjd risk för cancer.

Fanconis anemi uppskattas förekomma hos 3–4 av 1 miljon nyfödda barn. I Sverige föds ett barn med sjukdomen ungefär vartannat till vart tredje år. Man känner till ett tiotal personer med tillståndet i landet.

Symtom

Anemi är latin för blodbrist, och vid Fanconis anemi är det vanligt med påverkad blodbildning. Nästan alla med sjukdomen utvecklar benmäragsvikt före 40 års ålder.

Många barn med sjukdomen föds med missbildningar, som avvikelser i tummarna eller i underarmarnas strålben.

En del barn har medfödda hjärtfel. Njurmissbildningar kan också förekomma, till exempel att njurarna är sammanväxta.

Många av barnen med Fanconis anemi har gemensamma utseendemässiga drag, som bland annat innefattar ögonavvikelse och hudförändringar. Ungefär en fjärdedel har litet huvud. Barnen är vanligtvis kortare än sina jämnåriga och växer långsammare. Den motoriska och kognitiva utvecklingen kan också påverkas.

Avvikelse i ögonen kan bidra till synpåverkan som kan vara lindrig till svår. Medfödd hörselnedsättning finns hos många barn. Öronen kan även ha en avvikande form.

Äggstockarna och testiklarna är ofta underutvecklade, vilket kan ge försenad pubertet och nedsatt fertilitet. Vuxna har ökad risk att få diabetes typ 2. Andra hormonella avvikelser är vanliga, som underfunktion av sköldkörteln.

Risken för tumörsjukdomar är förhöjd vid Fanconis anemi. De vanligaste är förstadium till leukemi, blodcancer och hudcancer, samt solida tumörer, främst i huvud- och halsområdet och i levern. Personer med sjukdomen bör undvika joniserande strålning, till exempel röntgenstrålning, radioaktivitet och solens ultravioletta strålning, till följd av ökad cancerrisk.

Orsak

Fanconis anemi orsakas av förändringar i en av flera gener. De leder till brist på proteiner som reparerar skadat DNA i cellkärnan. Utebliven reparation orsakar kromosomskador, vilket bland annat medför ökad risk för tumörer.

Behandling

Vid Fanconis anemi deltar olika barn- och vuxenspecialister i behandlingen, däribland hematolog, immunolog och onkolog. Det är viktigt med livslång uppföljning, bland annat på grund av risken för tumörsjukdomar.

Vid sjukdomen behövs regelbundna kontroller av blod och benmärg, samt återkommande blodtransfusioner. Det är viktigt att förebygga infektioner och blödningar.

Stamcellstransplantation ger en möjlighet att bota de symtom vid Fanconis anemi som påverkar blodbildningen.

Barn med missbildade tummar och strålben bedöms och behandlas av en handkirurg. Hormonella avvikelser utreds och behandlas av en endokrinolog, och vid behov av gynekolog eller urolog.

Habiliteringsinsatser erbjuds barn och vuxna med svår synnedsättning, hörselnedsättning och/eller kognitiv funktionsnedsättning. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

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

- Blodcancerförbundet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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
Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad april 2026.