

## :: Fanconin anemia

Orpha number: ORPHA84

### YHTEENVETO

Perinnöllinen DNA:n korjauksen häiriö, johon liittyvät etenevä pansytopenia ja luuydinlama, vaihtelevia synnynnäisiä epämuodostumia ja alttius hematologisten tai kiinteiden kasvainten kehittymiselle.

Taudin ensimmäiset merkit 2/3:lla potilaista ovat synnynnäiset epämuodostumat, joita voi esiintyä luustossa, ihossa, urogenitaalialueella, sydämessä, keuhkoissa, ruoansulatuskanavassa ja hermostossa. Raajojen anomaliat ovat tois- tai molemminpuolisia, molemminpuoliset ovat yleensä epäsymmetrisiä. Myös vähemmän merkittäviä anomalioita, kuten pienikokoisuutta sekä pienipäisyyttä ja -silmäisyyttä voi esiintyä. Ihon pigmenttimuutokset ja kämmenten thenar-osien alikehittyneisyys ovat myös yleisiä. Melkein 20 %:lla potilaista on korvan epämuodostumia, joihin voi liittyä kuulon menetys.

Epämuodostumat voivat vaihdella perheen sisälläkin. Jos ne eivät ole ilmeisiä, diagnoosin tekeminen voi viivästyä siihen vaiheeseen, kun luuytimen vaurio on jo alkanut, yleensä 7-vuotiaana. Luuytimen vaurio kehittyy 90 %:lle potilaista 40 vuoteen mennessä. Potilaille voi myös kehittyä akuutti myeloinen leukemia, jota usein edeltää myelodysplastinen syndrooma. Heillä on lisäksi korkea alttius pään ja kaulan alueen sekä anogenaalialueen kasvainten syntymiselle. Lähes kaikki miehet ja noin puolet naisista ovat hedelmättömiä. Raskausaika on usein vaikea.

Tauti periytyy yleensä autosomissa peittyvästi, mutta myös X-kromosomissa periytyvä tautimuoto on havaittu. Se johtuu mutaatioista DNA:ta korjaavissa ja genomia vakauttavissa geeneissä. Viisitoista tautia aiheuttavaa geeniä (15 komplementaatioryhmästä) on tunnistettu. Monien tätä tautia aiheuttavien geenien sekä ilmiasun suuren vaihtelevuuden vuoksi diagnostiikka perustuu taudin patogeeniseen mekanismiin. Testissä tutkitaan diepoksibutaanin tai mitomysiinin aiheuttamaa kromosomien katkoksien määrää. Sikiödiagnostiikkaan käytetään edellä mainittua kromosomivaurion määrittystä tai geenitutkimusta, jos perheen tautia aiheuttava mutaatio tiedetään.

Ainoa parantava hoito hematologisiin oireisiin on kantasolusiirto. Tämä kuitenkin lisää kiinteiden kasvainten syntymisen riskiä. Oireita voidaan hoitaa oraalilla androgeeneillä, jotka voivat parantaa verenkuvaa, erityisesti punasoluarvoja. Hematopoieettista kasvutekijähoitoa voidaan



harkita luuydinaspiraation ja –biopsian perusteella, kun näillä tutkimuksilla seurataan säännöllisesti tilannetta. Tukihoitona annetaan punasolusiirtoja tai verihiutaleita. Maligniteettien hoitaminen on hankalaa potilaiden säde- ja kemoterapiaherkkyyden vuoksi. Potilailla on lyhentynyt elinajan ennuste, mutta se parantuu kuitenkin kantasolusiirroilla ja androgeenihoidolla. Viimeisen arvion mukaan kantajatiheys on yli 1/200, ja esiintyvyys syntyessä vähintään 1/160 000. Joissain väestöissä kantajatiheys on jopa suurempi perustajavaikutuksen takia. Tähänastisessa kirjallisuudessa on raportoitu 2000 tapausta.

Asiantuntija:

- Prof. Arleen AUERBACH

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: November 2011

Translation updated: May 2015

*This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd*



---

Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

---

