



Blue rubber bleb nevus-syndromet

Blue rubber bleb nevus-syndromet medför kärllmissbildningar framför allt i huden och mag-tarmkanalen. Symtomen varierar mellan olika personer med syndromet. En del får enstaka förändringar, andra kan få blödningar och komplikationer till följd av stora förändringar i mag-tarmkanalen.

Det är inte känt hur många som har blue rubber bleb nevus-syndromet. Uppskattningsvis föds omkring 7 barn med syndromet varje år i Sverige.

Symtom

Kärllmissbildningarna i huden är karaktäristiska för syndromet och kan finnas över hela kroppen. Vanligen uppkommer de under barndomen eller senare.

Kärlförändringarna i huden ser ut som mörkt blå, lila eller blåsvarta födelsemärken och kan ha en karaktäristisk gummiaktig känsla när man tar på dem. Antalet, placeringen och storleken varierar.

Hudförändringarna är godartade, men kan göra ont och vara ömma vid beröring. De kan leda till funktionsnedsättningar om de exempelvis uppkommer i handflatorna och på fotsulorna.

Det kan finnas kärllmissbildningar var som helst i mag-tarmkanalen, men det vanligaste är att de uppstår i tunn-tarmen. Missbildningarna kan blöda, vilket kan medföra järnbrist och/eller blodbrist. Kärlen kan också brista akut och ge upphov till stora blödningar.

Hos en del personer kan det uppstå koagulationsrubbningsar och lokala proppar i kärllmissbildningarna, vilket ökar risken för blödningar.

Kärllmissbildningar kan orsaka tryck mot skelett eller leder. Hos ett fåtal medför det funktionsnedsättningar och smärta.

Det tillkommer nya förändringar i både huden och tarmarna under hela livet.

Orsak

Blue rubber bleb nevus-syndromet orsakas av en förändring i en gen med betydelse för tillväxt och utveckling av blodkärl. Den genetiska förändringen uppkommer ofta efter

befruktningen. Beroende på när den uppkommer kan olika delar av kroppen påverkas i varierande omfattning.

Behandling

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och förebygga komplikationer. Personer med syndromet bör utredas av ett expertteam för kärlanomalier. Vid lindriga symtom behövs ingen behandling.

Hudförändringar behöver inte behandlas, men om de orsakar funktionsnedsättningar eller är kosmetiskt störande kan operation, laser och sklerosering vara möjliga alternativ. Sklerosering innebär att ett kärletande ämne sprutas in i ett kärl, vilket gör att det täpps till.

Kärllmissbildningar i mag-tarmkanalen kan behandlas med sklerosering eller laser. Stora förändringar kan opereras.

Många behöver järntillskott och en järnrik kost.

Läkemedel i tablettform eller som lösning kan ges vid stora kärllmissbildningar och blödningar i mag-tarmkanalen samt vid smärtsamma och utbredda förändringar i huden.

Personer med återkommande blödningar bör genomgå en koagulationsutredning. Blodförtunnande läkemedel kan behövas i samband med operationer.

Det är viktigt med psykologiskt stöd.

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

- Tarm-, uro- och stomiförbundet (ILCO)
- 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 maj 2026.