



Kavernom, ärftlig form

Ärftligt kavernom är en kärlavvikelse som kan leda till epileptiska anfall, synstörningar, förlamning och andra neurologiska symtom. Symtomen uppkommer oftast i 20- till 40-årsåldern, men även barn kan få symtom av kavernom.

Uppskattningsvis finns ärftligt kavernom hos 30–40 personer per 100 000 invånare.

Symtom

Ett kavernom består av avvikande blodkärl och påminner om ett hallon till utseendet. Storleken kan variera från några millimeter upp till flera centimeter. Kavernom förekommer för det mesta i hjärnan och ryggmärgen. Vanligtvis har personer med ärftligt kavernom fler än ett kavernom.

Symtomen beror ofta på att kavernomet orsakar en skada på hjärnvävnaden. Vilka symtom som uppstår beror på var kavernomet sitter. Upp till 50 procent av alla med ärftligt kavernom får aldrig några symtom.

Bland personer med symtomgivande ärftliga kavernom i storhjärnan får 25–50 procent epilepsi. Oftast är det fokala anfall som beror på lokaliseringen av kavernomet. Det kan innebära till exempel anfall med ryckningar i ena kroppshalvan eller påverkan på talet.

Personer med kavernom kan också få andra neurologiska symtom som förlamning i en arm eller ett ben, påverkan på motoriken och koordinationen, svårigheter med inlärning och koncentration, yrsel, talpåverkan, synpåverkan samt huvudvärk eller migrän.

I sällsynta fall kan kavernom ge upphov till en stor akut blödning, vilket kan medföra livshotande symtom om kavernomet sitter i hjärnstammen.

Orsak

Ärftligt kavernom orsakas av en förändring i en av tre gener med betydelse för endotelcellerna i hjärnan och ryggmärgen. Endotelcellerna bildar det cellager som täcker blodkärlens inre kärlväggar. Defekta endotelceller kan leda till kärlavvikelser.

Behandling

Personer med kavernom behandlas av specialister inom flera områden där även habilitering och rehabilitering ingår. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för eventuella funktionsnedsättningar.

I vissa fall kan kavernom opereras bort. Kavernomet placering och storlek samt vilka symtom som uppstått avgör om en operation är möjlig.

En del personer med ärftligt kavernom behöver regelbundna uppföljningar med magnetkamera.

Vissa symtom som epilepsi, huvudvärk och migrän behandlas med läkemedel.

Om kavernomet eller en blödning orsakad av kavernomet medför funktionsnedsättningar behövs habiliterande eller rehabiliterande insatser. Habilitering och rehabilitering kan omfatta utredning, behandling och utprovning av hjälpmedel. Insatserna planeras utifrån de behov som finns. Anpassningar av bostaden och arbetsplatsen samt förbättrade arbetssätt kan behövas för att underlätta vardagen.

Det är viktigt med psykologiskt stöd eftersom det kan vara en stor påfrestning både för den enskilda personen och för hela familjen att leva med en sjukdom som kan medföra allvarliga symtom.

Resurser

Kunskap om kavernom och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för klinisk genetik 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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- CASE, Cavernöst Angiom Sverige
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand.

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

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

Publicerad september 2024.