











– Det innebär att blod sipprar ut ur kavernomet, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Dessa mikroblödningar leder till att blodnedbrytningsprodukten hemosiderin lagras runt kavernomet och retar omkringliggande hjärnvävnad.

Det är vanligast (75 procent) att kavernomet uppträder sporadiskt och utan någon känd bakomliggande orsak. Det finns en något förhöjd risk för kavernom om en person har behandlats med strålning mot hjärnan.

Kavernom kan också vara ärftliga (25 procent), vilket kallas för familjär form. Denna form som kan bekräftas med ett genetiskt prov.

### **Sporadiska kavernom**

Förekomsten av kavernom som upptäcks av en tillfällighet har ökat i och med att fler magnetkameraundersökningar (MR) görs. Vid sporadiska kavernom har man upptäckt genetiska varianter i genen *PIK3CA* som tycks ge en ökad risk att utveckla kavernom. Dessa genförändringar nedärvs inte till skillnad från de genetiska avvikelser som påvisats vid ärftliga kavernom.

– Det är alltså inte en genetisk avvikelse som man kan föra vidare till sina barn, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Personer med sporadiska kavernom kan även ha andra kärlavvikelser som DVA (developmental venous anomaly). DVA är en utvecklingsavvikelse på en ven. Ett DVA ger i sig inga symtom, men tillsammans med kavernom finns det en ökad risk för blödningar. 13–40 procent av personer med sporadiska kavernom har också DVA. DVA är inte ärftliga.

### Familjära kavernom

Personer med familjära kavernom får ofta många kavernom, vanligen fler än fem. Orsaken är en förändring i någon av följande gener:

| Form | Gen           |
|------|---------------|
| CCM1 | <i>KRIT1</i>  |
| CCM2 | <i>CCM2</i>   |
| CCM3 | <i>PDCD10</i> |

CCM3 är ofta förknippat med svårare sjukdom.

– De ärftliga kavernomen har en dynamisk natur vilket innebär att det kan uppstå nya kavernom över tid, säger Anna Ekesbo Freisinger.

### Lokalisation

Kavernom kan uppträda var som helst i det centrala nervsystemet. Det är vanligast att de sitter i storhjärnan (supratentoriellt). 75–80 procent av kavernomen sitter i frontal- eller tinningsloberna. Näst vanligast är att de sitter i hjäss- eller nackloben. 20 procent sitter infratentoriellt (lillhjärnan och hjärnstammen). Det är något vanligare med hjärnstamskavernom hos barn än hos vuxna. Cirka 5 procent av kavernomen sitter i ryggmärgen.

– Kavernom i ryggmärgen hittas väldigt sällan av en slump, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Hos personer med ärftliga kavernom får cirka 5 procent kavernom på näthinnan. 10 procent får även enstaka kavernom i huden. Dessa två former ger sällan några symtom.

### Diagnos

Symtomen som kavernom ger kan vara de samma som om man till exempel har andra typer av kärlmissbildningar eller om man får epilepsi av annan orsak.

– Det finns inga symtom som är specifika bara för kavernom utan symtomen säger att något är påverkat i hjärnan och sedan behöver man ta reda på vad det, säger Anna Ekesbo Freisinger.

På 1970-talet började man använda datortomografi för att kunna ställa diagnosen kavernom. Vid datortomografi är mindre kavernom svåra att se och kan därför missas.

På 1980-talet började magnetkamera användas. MR ger mer detaljerade bilder och är därför den metod som används i första hand. MR används också vid uppföljning av personer som har kavernom.

– MR tar dock längre tid att genomföra och kräver sövning av små barn, säger Anna Ekesbo Freisinger.

### **Symtom**

Det är vanligast att symtom från kavernom uppkommer i 20–40 års åldern. Det mest förekommande symtomet vid kavernom är ett epileptiskt anfall, följt av blödning och neurologiska symtom som suddig syn och svaghet eller förlamning i armar och ben. Symtomen beror ofta på att kavernomet orsakar retning mot hjärnvävnaden.

– Symtomen bekräftar att det är någonting som pågår i hjärnan. Det finns en rad tillstånd som kan ge samma symtom, säger Anna Ekesbo Freisinger.

### *Epilepsi*

Epilepsi brukar definieras som en varaktig benägenhet att få upprepade epilepsianfall. Ett anfall är i sin tur ett utbrott av okontrollerad elektrisk aktivitet i hjärnan. Ungefär 50 procent av alla med kavernom får epilepsi. Anfällen börjar ofta fokalt, det vill säga i ett avgränsat område i hjärnan där kavernomet sitter. Ett fokalt anfall kan sedan övergå i ett generaliserat anfall, då hela hjärnan har epileptisk aktivitet och det rycker i hela kroppen.

Epilepsin vid kavernom beror vanligen på att kavernomet hela tiden läcker ut lite blod vilket efter en viss tid retar hjärnvävnaden.

– Eftersom orsaken till epilepsin oftast är kavernomet räcker det inte alltid med epilepsiläkemedel. Då kan det bli aktuellt med kirurgi, det vill säga att ta bort kavernomet för att bli anfallsfri, säger Anna Ekesbo Freisinger.



### *Blödning*

25 procent av personer med kavernom får symtom orsakade av blödning från kavernomet. Symtom på blödning ger i de flesta fall akuta symtom som till exempel:

- svår huvudvärk
- illamående och kräkning
- ljuskänslighet
- medvetandeförlust
- epileptiska anfall
- neurologiska bortfallssymtom till exempel svaghet och domningar
- talsvårigheter
- yrsel.

Eftersom blödningen sker från kapillärer är flödet lågt och blödningen orsakar en förskjutning av hjärnvävnad snarare än förstör omgivande hjärnvävnad.

– Detta innebär att det finns goda chanser till återhämtning efter en hjärnblödning orsakad av kavernom. 80 procent återhämtar sig till fullo och dödsfall är extremt ovanliga, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Alla kavernom sipprar blod men de blöder tillräckligt långsamt för att kroppen själv ska kunna ta hand om och resorbera blodet. En del blöder kraftigare vilket kan orsaka ett farligt tryck på omgivande hjärnvävnad.

– Har man blött tidigare ökar risken för att göra det igen. Det är också en något högre risk för blödning vid familjära kavernom, säger Anna Ekesbo Freisinger.

### **Anda neurologiska symtom**

Personer med kavernom kan få långsamt fortskridande neurologiska symtom. Det kan ge en kognitiv påverkan som svårigheter med inläring, minne, humör och sociala förmågor.

Huvudvärk är vanligare hos barn och vuxna med kavernom än i övriga befolkningen. En del har svår huvudvärk och migrän. Huvudvärken i sig är inte skadlig, men kan vara symtom på blödning.

– Därför är det viktigt att vara uppmärksam på nytillkommen, svår huvudvärk som skiljer sig från tidigare huvudvärk. Detta för att utesluta blödningar, säger Anna Ekesbo Freisinger.































































































### **Socialtjänstlagen**

Enligt Socialtjänstlagen (SoL) ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Det finns därför olika former av stöd som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Om ni söker stöd genom kommunen har den ett informationsansvar. Be handläggaren att reda ut vad kommunen skulle kunna hjälpa er familj med, säger Ann-Louise Jonasson.

### **SIP – samordnad individuell plan**

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen (HSL). En SIP görs när kompetens från flera verksamheter behövs och ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Den kan också göras när en person upplever att man behöver samordning mellan olika instanser. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Det uppföljande ansvaret ska ligga hos någon av de deltagande aktörerna, inte på familjen.

– Det kan upplevas som ett heltidsjobb bara att hålla koll på alla olika aktörer som erbjuder vårdinsatser: staten, regionen, kommunen och privata aktörer. Nu när många är vana vid att mötas digitalt kan vi få ihop SIP-möten snabbare. Ett SIP-möte per termin kan lösa mycket, säger Ann-Louise Jonasson.

### **Samordning – fast vårdkontakt**

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

### **Bostadsanpassning**

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen.

Åtgärderna behöver vara ”nödvändiga för att bostaden ska vara

ändamålsenlig”. Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig.

Läs mer på [bostadscenter.se](https://www.bostadscenter.se)

### **Vuxenlivet**

Ann-Louise Jonasson råder föräldrarna att förbereda övergången till vuxenlivet i god tid. För att som förälder få insyn i barnets vård efter 18 år krävs fullmakt till varje enskild mottagning. Det går att söka efter färdiga fullmakter att fylla i på internet. För vuxna personer med funktionsnedsättning görs alla anpassningar på individnivå. Stöd som kan vara aktuella är till exempel gruppboende, bostadsanpassning av egen lägenhet, daglig verksamhet eller kontaktperson.

– Många upplever att det är svårare att få stöd i vuxen ålder. Patientföreningar som RBU, FUB och Riksförbundet sällsynta diagnoser arbetar med påverkansarbete. Ofta behövs kraften av många för förändring, säger Ann-Louise Jonasson.



### **Arbete och studier**

*Arbetsgivaren* har ansvar att anpassa arbetsmiljön och arbetets innehåll efter den anställdes behov. Arbetsgivaren har även rehabiliteringsansvar vid sjukdom. *Försäkringskassan* kan ge bidrag till arbetshjälpmedel. *Arbetsförmedlingen* kan bistå med lönebidrag för arbetsgivare som anställer en person med funktionsnedsättning. Arbetsförmedlingen har även olika typer av stöd och insatser för de som står utanför arbetsmarknaden, till exempel arbetsträning och utbildningar, eller möjlighet till praktik för att under handledning kunna prova på jobb.

Läs mer på [arbetsformedlingen.se](https://arbetsformedlingen.se)

Vid studier på universitet och högskola ska olika typer av pedagogiska och/eller praktiska stöd vara tillgängliga. Det kan till exempel vara anpassad litteratur eller extra handledning. Vid alla universitet och högskolor finns särskilda samordnare som man kan kontakta vid frågor.

Läs mer på Universitets- och högskolerådet: [studera.nu](https://studera.nu)

### **Lagar som styr vården**

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivas. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL. Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Den ger också patienten rätt att begära en ny medicinsk bedömning.

– Kravet på sjukvården att informera patienterna har också blivit mer tydligt. Man har rätt att få information på ett sätt som man förstår, säger Louise Jeltin.

### **Hjälpmedel**

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla en funktion eller en förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast regionens ansvar och vid utprovning krävs hälso- eller sjukvårdskompetens, ofta av en arbetsterapeut eller fysioterapeut. Besluten kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns bland annat på vårdcentralen, habiliteringen, hjälpmedelscentraler, datatek, datakommunikationscenter samt syn- och hörselcentraler.

Läs mer på [csdsamverkan.se](https://csdsamverkan.se) och [1177.se](https://1177.se)

### **Personligt stöd**

Vid behov av stöd har man alltid möjlighet att vända sig till kurator för vägledning. Genom vårdcentral och företagshälsovård är det också möjligt att söka samtalsstöd med psykolog. Familjerådgivning och samtalsstöd är också något som kommun eller kyrka erbjuder.

### **Fonder**

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, inköp av hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

– Ett tips är att sätta era anhöriga på att undersöka möjlighet till merkostnadsersättning och ersättning från fonder.

Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Läs mer på [stiftelser.lansstyrelsen.se](https://stiftelser.lansstyrelsen.se)



## Föreningen CASE

Föreningen CASE, Cavernöst Angiom Sverige, är en patientförening som bildades 2018. CASE vill verka för en framtid där alla personer med kavernom i Sverige får tillgång till specialistvård. Den behandlande läkaren ska vara välinformerad om sjukdomen och om pågående forskning.

- Vi ser en framtid där forskare, läkare och patienter har gått samman för att förbättra vården och hitta ett botemedel, säger Jana Bergholtz som är vice ordförande i föreningen.

CASE vill öka kunskapen om kavernom genom informationsspridning, deltagande på medvetenhetsdagar och sociala medier. Som en del av Riksförbundet Sällsynta diagnoser skapar CASE kontakt med de institutioner och organisationer som direkt arbetar med kavernom.

- Bland annat har vi nära kontakt med forskare och internationella stödorganisationer för att främja samarbete, säger Jana Bergholtz.

Ett annat viktigt mål för föreningen är att främja samhörighet mellan medlemmar och ge möjligheter till ömsesidigt stöd.

- Vi har digital fika med jämna mellanrum och en sluten Facebookgrupp där medlemmar kan söka information och få kontakt, säger Jana Bergholtz.

Läs mer på hemsidan [cavernostangiomsverige.org](https://cavernostangiomsverige.org)  
Kontakt: [info@cavernostangiomsverige.org](mailto:info@cavernostangiomsverige.org)

Jana Bergholtz tipsar om länkar för mer information om kavernom:

Alliance to Cure Cavernous Malformation (USA):  
[alliancetocure.org](https://alliancetocure.org)

Läkemedel och behandlingar under utveckling:  
[alliancetocure.org/research-clinical-trials/current-research/treatments-in-development](https://alliancetocure.org/research-clinical-trials/current-research/treatments-in-development)

Patientkonferenser (USA) och presentationer från forskare och läkare:  
[youtube.com/@AngiomaAlliance](https://youtube.com/@AngiomaAlliance)

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning och att sprida kunskap om sällsynta diagnoser. De vill också främja forskning och utveckling av metoder för diagnostik och behandling. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Evelina Rosén, projektledare på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:

[sallsyntadiagnoser.se](https://sallsyntadiagnoser.se)

## Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige.

Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

### Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

[sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

[socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

[agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

# Kavernom

*En sammanfattning av dokumentation nr 673*

Kavernom är en typ av blodkärlsmissbildning som uppstår i det centrala nervsystemet (hjärna och ryggmärg). Kavernom förekommer i alla åldrar. Ungefär 25 procent av alla som diagnostiseras är barn.

20–25 procent av alla med kavernom har en ärftlig, eller familjär, variant. Det innebär att kavernomet har uppstått delvis på grund av en förändring i någon av CCM-generna (*KRIT1*, *CCM2* eller *PDCD10*).

De typiska symtomen är blödningar, huvudvärk och epilepsi. Epilepsin orsakas av att kavernomet stör omkringliggande hjärnvävnad. Ibland behandlas kavernom kirurgiskt. Kavernomets placering i hjärnan, symtomen och kirurgin innebär många gånger långtidseffekter för patienten.

I dokumentationen finns bland annat information om medicinsk bakgrund, genetik, kirurgi, arbetsterapi samt det stöd samhället kan erbjuda. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva som vuxen och i en familj som har ett barn med kavernom.



ÅGRENSKA

## FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2023 | [agrenska.se](https://www.agrenska.se)