



## Stöd för patienter med kavernom / cavernom

(på Engelska:  
*cavernoma, cavernous angioma,  
cerebral cavernous malformation, CCM*)

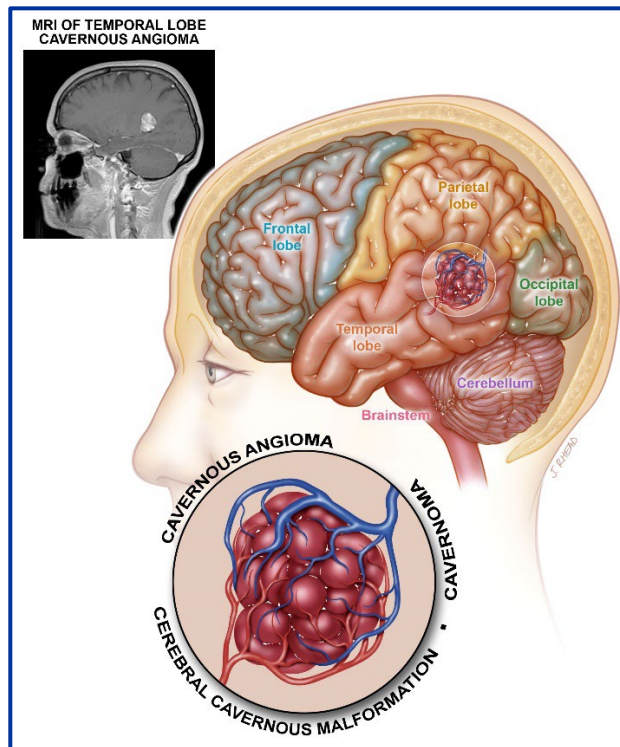
Uppdaterat: 22 sept 2024

## Vad är ett kavernom?

Ett kavernom är en hallonformad blodkärlmissbildning med tunna, läckande kärlväggar. Kavernom kan finnas i hjärnan och/eller ryggmärgen. De kan växa och sippra blod. Symtomen beror på placeringen av kavernomet. Det är vanligast att kavernom upptäckts vid epileptiska anfall (50%), akuta strokesymtom (25%) eller neurologiska bortfall (25%), som t.ex. suddig syn eller svaghet/förlamning i extremiteter.

## Hur diagnosticeras kavernom?

En undersökning med magnetkamera behövs för diagnosen, rekommenderat är SWI sekvens.<sup>1</sup>



Bildkälla: Alliance to Cure Cavernous Malformation

## Förekomst

**Ärftliga varianter (CCM1, CCM2, CCM3):**  
1-5 av 10 000,  
ORPHA-Code: 221061  
<http://www.orphanet.se/>

**Sporadiskt kavernom (icke ärftlig):**  
1 av 500-600,  
~30% utvecklar symtom.

## Ärftliga varianter

Kavernom är ärftligt hos cirka 20-25% av dem som har sjukdomen. De med den ärftliga formen av sjukdomen har mer än ett kavernom och kan utveckla fler över tid. Den ärftliga formen av sjukdomen hoppar inte över generationer. Varje barn till en drabbad person har 50% risk att ärva sjukdomen. Den ärftliga formen av sjukdomen kan orsakas av en mutation på någon av följande tre gener: CCM1 (*KRIT1*), CCM2 eller CCM3 (*PDCD10*).<sup>2</sup>

## Sporadiskt kavernom

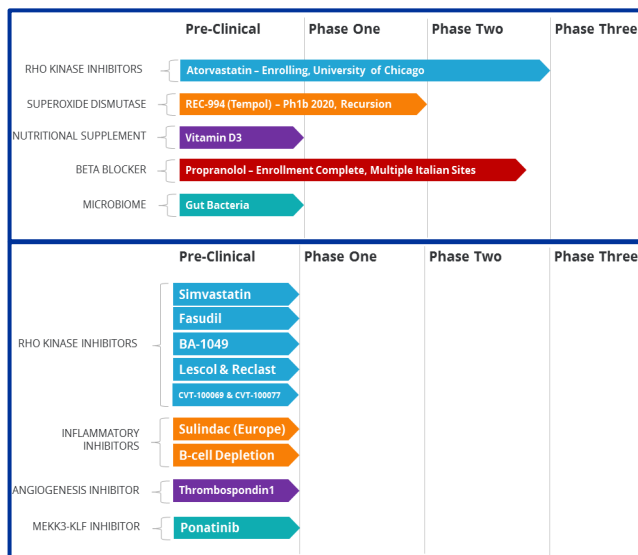
En på 500-600 personer har minst ett kavernom i hjärnan. Tydliga symtom dyker oftast upp vid 20-40 årsåldern, men de flesta lever symptomfritt.

## Ärftligt eller sporadiskt?

Undrar du, om du har en ärftlig eller sporadisk variant, kan du hitta mer information här:  
<https://www.alliancetocure.org/genetics/genetic-testing/do-i-have-sporadic-ccm/>

## Behandling och forskning

Livssituationen varierar, beroende på hur stor neurologisk skada eller hur stora neurologiska problem diagnosbäraren har. Hjärn- eller ryggkirurgi är den enda existerande behandlingen för sjukdomen (sept 2024). För att stärka kärlen och förebygga blödning, samt för att stoppa fler kavernom från att bildas, finns det dock mycket forskning som är på gång.<sup>3</sup>



Bildkälla: Alliance to Cure Cavernous Malformation

## Referenser

<sup>1</sup>Akers et al. (2017) Guidelines for the Clinical Management of Cerebral Cavernous Malformations. *Neurosurgery* 80:665–680

<sup>2</sup>Flemming et al. (2003,2023) Familial Cerebral Cavernous Malformations. *Gene Reviews*.

<sup>3</sup>Morrison et al. (2024) Current and Future Treatment Options for Cerebral Cavernous Malformations. *Stroke: Vascular and Interventional Neurology*. Volume 4, Issue 3: e001140

## Är du kavernomdrabbad?

Har du drabbats av epilepsi, hemorragisk stroke eller andra neurologiska symtom orsakade av kavernom?

Här hitta du mer information:  
[www.cavernostangiomsverige.org](http://www.cavernostangiomsverige.org)



CavernostAngiomSverige.CASE/



cavernost



cavernostangiom

Eller kontakta oss direkt:  
[info@cavernostangiomsverige.org](mailto:info@cavernostangiomsverige.org)

## Vårdtips

Här hittar du tips, råd och verktyg som stöttar dig i vården, baserat på upplevelser och erfarenheter av andra som har en sällsynt diagnos:  
<https://www.sallsyntadiagnoser.se/vardtips/>

## Cavernöst Angiom Sverige (CASE)

[www.cavernostangiomsverige.org](http://www.cavernostangiomsverige.org)

Idell Förening, Org.Nr: 802518-9799  
1 av 72 föreningar i Riksförbundet  
Sällsynta diagnoser

SÄLLSYNTA  
DIAGNOSER  
RARE DISEASES SWEDEN

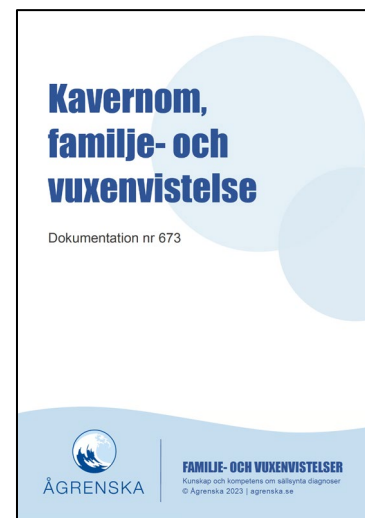
## Föreningens samarbeten

Föreningen jobbar tillsammans med andra nationella patientföreningar och patientgrupper (Storbritannien, Irland, Frankrike, Spanien, Portugal, Italien, Tyskland, Norge och Finland) inom ett nätverk som vi kallar **European Cavernoma Alliance**. Vi arbetar även tillsammans med den amerikanska föreningen **Alliance to Cure Cavernous Malformation** för att främja internationellt informationsutbyte.

Vi deltar på internationella konferenser och jobbar tillsammans med forskare i Sverige, Italien, Frankrike, Tyskland, Finland och Storbritannien för att få finansiering för nya forskningsprojekt.

## Ågrenskas dokumentation

I augusti 2023 organiserade Ågrenska en familje- och vuxenvistelse. De skapade en utförlig dokumentation med många frågor från kavernomdrabbade och svar från specialister och forskare. Länk till dokumentationen: <https://t.ly/qcknG>



<https://www.agrenska.se/>