Arteriovenös missbildning (AVM)

Vaskulära anomalier

Vaskulära anomalier är samlingsnamnet för kärlförändringar som finns vid födseln eller utvecklas strax därefter. Detta drabbar upp till 10 % av alla spädbarn. Förändringarna delas upp i kärlmissbildningar, som är relativt ovanliga, och kärltumörer, som är relativt vanliga.

Beroende på vilken typ av förändring som patienten har ska dessa ges möjlighet att omhändertas av ett multidisciplinärt team bestående av tex plastikkirurger, röntgenläkare, barnläkare, hudläkare, klinisk genetiker, handkirurg, arbetsterapeut med flera.

Kärlmissbildningar

Kärlmissbildningar är ovanliga och kan drabba alla typer av kärl: lymfkärl, artärer, vener och kapillärer. En kärlmissbildning uppstår på grund av en lokaliserad genetisk mutation (förändring i arvsmassan) under fosterutvecklingen vilket resulterar i att för många kärl bildas på den specifika lokalen. Det innebär att denna genetiska variant inte nedärvs till eventuella barn, dvs det är ej ärftligt. Det finns dock ett par ärftliga former av kärlmissbildningar, men dessa är mycket ovanliga.
En kärlmissbildning kan uppstå var som helst på kroppen och de besvär den orsakar beror till stor del på var den är belägen samt hur stor den är. Den finns redan vid födseln, men är inte alltid synlig direkt. Efter fosterstadiet sker ingen nybildning av kärl och en kärlmissbildning kan inte utvecklas till någon elakartad tumör. Med tiden kan kärlen dock fylla på sig och bli vidare vilket kan ses som en storleksökning och/eller färgskiftning. En kärlmissbildning tillbakabildas inte av sig själv och kan förändras i sitt utseende över tid.

Arteriovenös missbildning, AVM

AVM är en medfödd defekt i blodkärlsystemet där det finns en direkt förbindelse mellan artärer (högflödeskärl) och vener (lågflödeskärl) utan de normala kapillärerna (tunna blodkärl) emellan. Detta leder till onormala blodflöden i området och en vidgning av venen då den inte är konstruerad för att klara ett så pass högt tryck. Ett ytligt AVM kännetecknas av svullnad, värmeökning och pulsationer. Ofta uppträder inte symptomen förrän i tonåren eller vid graviditet, på grund av hormonell påverkan. De kan också triggas att tillväxa efter trauma eller vid operation om en del har kvarlämnats.
Det är ovanligt att ha fler än ett AVM.

Diagnos (AVM)

Diagnosen AVM ställs ofta genom en kombination av klinisk undersökning och bilddiagnostik. De vanligaste metoderna inkluderar:

- **Ultraljud**
  För att visualisera blodflödet och identifiera onormala kärlförbindelser.
- **Magnetkameraundersökning (MR)**
  Ger detaljerade bilder av AVM och dess relation till omgivande vävnader.
- **Datortomografi (CT)**
  Används för att få en detaljerad bild av blodkärlen och identifiera blödningar eller andra komplikationer.
- **Angiografi**
  En invasiv undersökning där kontrastmedel injiceras i blodkärlen för att få en detaljerad bild av kärlsystemet.

Symptom (AVM)

Många AVM är helt asymptomatiska och uppmärksammas därför aldrig. I de fall som ett AVM ger symptom orsakar de olika besvär beroende på sin storlek och placering. Några möjliga konsekvenser inkluderar:

- **Blödning**
  AVM kan orsaka spontana blödningar. Det kan vara allvarligt, särskilt om missbildningen finns i hjärnan eller andra vitala organ.
- **Smärta och svullnad**
  På grund av det onormala blodflödet kan AVM leda till smärta och svullnad i det drabbade området.
- **Neurologiska symtom**
  Om AVM finns i hjärnan kan det orsaka huvudvärk, kramper eller andra neurologiska problem.
- **Hjärtsvikt**
  Stora AVM kan belasta hjärtat och leda till hjärtsvikt.

Behandling (AVM)

Behandling av AVM beror på dess storlek, placering och symptom. De huvudsakliga behandlingsalternativen inkluderar:

- **Observation**
  Små och asymtomatiska AVM kan övervakas med bilddiagnostik utan omedelbar behandling.
- **Endovaskulär behandling**
  Minimalt invasiv procedur där katetrar används för att blockera den onormala kärlförbindelsen med hjälp av lim, spiraler eller andra material.
- **Kirurgi**
  Direkt kirurgiskt avlägsnande av AVM kan vara nödvändigt om den orsakar allvarliga symptom eller om det finns risk för blödning. I vissa utvalda fall kan endovaskulär behandling kombineras med kirurgi.