



Oslers sjukdom

Oslers sjukdom kännetecknas av missbildade kärl i hud, slemhinnor och inre organ. Sjukdomen kallas också hereditär hemorragisk telangiectasi (HHT). Det betyder att den är ärftlig och förknippad med blödningar och kärlmissbildningar i de små blodkärl som förbinder artärer och vener.

Uppskattningsvis finns sjukdomen hos 10–50 personer per 100 000. I Sverige finns ungefär 2 000 personer med diagnosen Oslers sjukdom.

Symtom

Personer med Oslers sjukdom får olika symtom och det varierar hur allvarliga symtomen är. De första symtomen visar sig oftast före 25 års ålder.

Det vanligaste symtomet är återkommande näsblödningar orsakade av kärlmissbildningar (telangiectasier) i näsans slemhinna.

I huden märks kärlmissbildningarna som små röda prickar rund munnen, i ansiktet, på fingertopparna och de yttre öronen. Personer med sjukdomen kan få blödningar från exempelvis tungan, underläppen, fingertopparna och mag-tarmkanalen, som orsakas av kärlmissbildningarna i dessa områden.

Kärlmissbildningar kan även finnas i inre organ som lungorna, levern, hjärnan och ryggmärgen. De som har sådana arteriovenösa missbildningar (AVM) kan utveckla olika symtom beroende på var kärlmissbildningarna finns.

AVM i lungorna kan medföra minskad syresättning av blodet, vilket i sin tur kan belasta hjärtat och ge ökad risk för hjärtsvikt. De kan ibland också leda till infektioner i hjärnan och stroke.

De flesta personer med Oslers sjukdom utvecklar kronisk blodbrist eftersom järn går förlorat på grund av blödningarna.

För att få diagnosen Oslers sjukdom krävs att tre av följande kriterier är uppfyllda: återkommande näsblödningar, tecken på kärlmissbildningar i huden, kärlmissbildningar i inre organ eller att fler i familjen har sjukdomen. Diagnosen kan också ställas med DNA-analys.

Orsak

Oslers sjukdom beror på en förändring i en gen som påverkar bildningen och tillväxten av de små blodkärl, kapillärerna, som förbinder artärer och vener.

Sjukdomen är ärftlig. Om en förälder har sjukdomen är sannolikheten att barnet får sjukdomen 50 procent.

Oslers sjukdom kan i mycket sällsynta fall uppstå som en nymutation utan att någon förälder har sjukdomen.

Behandling

Det finns ingen botande behandling för Oslers sjukdom. De olika symtomen behandlas var för sig beroende på var i kroppen kärlmissbildningarna finns.

Läkemedel kan användas för att lindra och minska blödningarna. Andra metoder för att stoppa blödningarna är till exempel etsning, tamponad, laserbehandling och operationer. Blödningar i mag-tarmkanalen och lungorna kan behandlas genom att kärnen täpps till med olika tekniker.

Järnbristen behandlas med tabletter eller injektioner. Vid stora blödningar kan det bli aktuellt med blodtransfusioner.

Resurser

Vid Akademiska sjukhuset i Uppsala, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg och Skånes universitetssjukhus finns expertteam med specialistkunskaper om utredning och behandling av Oslers sjukdom.

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

- HHT Sverige, för personer med Oslers sjukdom
- 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

Reviderad juli 2022.