




Stöd för patienter med kavernom/ cavernösa angiom

(på engelska: cerebral cavernous malformation, CCM)

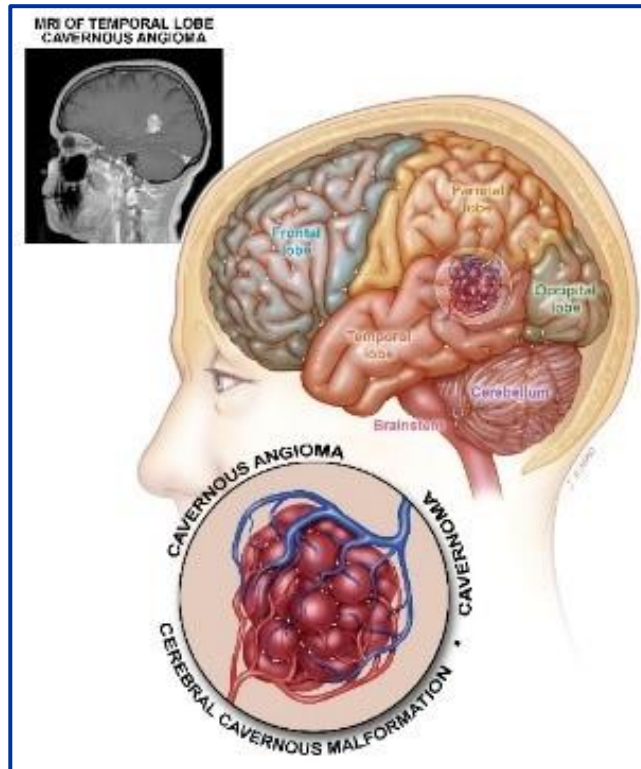
**SÄLLSYNTA
DIAGNOSER**
RARE DISEASES SWEDEN

Varför har vi en  på vår logga? Fjärilen är en symbol för hopp, men står också för fjärilseffekten. Det är en hypotes inom kaosteori, som säger att om en fjäril som slår med sina vingar i en viss del av världen, har det i princip konsekvenser också i andra delar av världen. Och det är vad vi hoppas på - med lite ansträngning i Sverige kanske vi kan hjälpa patienter över hela världen.

Vad är ett cavernöst angiom?

Ett cavernöst angiom är ett hallonformat abnormt blodkärl med tunna, läckande väggar som finns mestadels i hjärnan och ryggmärgen. Cavernösa angiom är också kända som cavernoma eller cerebral cavernös malformation (CCM). Cavernösa angiom kan växa och orsaka blödningar i alla åldrar, även hos små barn.

Symptomen beror på placeringen av den sjuka förändringen. De vanligaste första symptomen är epileptiska anfall (50 procent), blödning/stroke (25 procent) och neurologiska bortfall (25 procent) som suddig syn och svaghet/förlamning i extremiteter. Magnetrontgen (MR) behövs för diagnosen, rekommenderat är SWI sekvens¹.



Bildkälla: Angioma Alliance,
<http://www.angioma.org/pages.aspx?content=587>

Förekomst

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

Sporadisk variant (icke ärftlig):
1 av 500-600,
minst 30% utvecklar symptom.

Genetiska varianter

Cavernösa angiom är ärftligt hos cirka 20-25 procent av dem som har sjukdomen. De med den ärftliga formen av sjukdomen kommer att ha mer än ett cavernöst angiom och kommer att utveckla mer kärlmissbildningar över tiden. Den ärftliga formen av sjukdomen hoppar inte över generationer. Varje barn till en drabbad person har 50/50 risk att ärva sjukdomen. Den ärftliga formen av sjukdomen kan orsakas av en mutation på någon av följande tre gener²: CCM1 (*KRIT1*), CCM2 eller CCM3 (*PDCD10*).

CCM1 (*KRIT1*): <http://ghr.nlm.nih.gov/gene=krit1>
CCM2 (malcavernin): <http://ghr.nlm.nih.gov/gene=ccm2>
CCM3 (*PDCD10*): <http://ghr.nlm.nih.gov/gene=pcdcd10>

Det finns flera grupper av personer som har högre risk för ärftlig form: Efterkommande generationer av den ursprungliga spanska befolkningen i New Mexico, där mutationen började i mitten av 1600-talet (Baca Family Historical Project), Ashkenazi-judiska befolkningen och en europeisk-amerikansk grupp med rötter i södra USA och Oklahoma.

Sporadiskt cavernöst angiom

En på 500 personer har minst ett cavernöst angiom i hjärnan. Tydliga symptom dyker oftast upp vid 20-40 årsåldern, men antagligen lever de flesta relativt symptomfritt.

Genetisk eller sporadisk?

Om du undrar om du har en genetisk eller sporadisk variant, hitta du mer information här:

<http://www.angioma.org/pages.aspx?content=435&id=354>

Behandling

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 (maj 2019). För att stärka kärlen och för att stoppa fler cavernösa angiom från att bildas, finns det dock mycket forskning som är på gång.

	PRE-CLINICAL		CLINICAL TRIALS		
	in vitro	Animal models	Phase I	Phase II	Phase III
RHO KINASE INHIBITORS					
Atorvastatin	x	x	Enrolling September 2018		
BA-1049	x	x			
Lescol & Reclast Combined Therapy	x	x			
OXIDATIVE STRESS					
REC-994 (Tempol)	x	x	Phase I Late 2018		
INFLAMMATORY INHIBITORS					
Sulindac Metabolites	x	x			
B-cell depletion therapy	x	x			
NUTRITIONAL SUPPLEMENT					
Vitamin D3	x	x			
BETA BLOCKER					
Propranolol	x		EU Phase II/US Trial Seeking Funding		
MICROBIOME					
Gut Bacteria Modification		x			
ANGIOGENESIS INHIBITOR					
Thrombospondin1 (TSP1)	x	x			

Bildkälla och mer information finns här: Angioma Alliance

<http://angioma.org/pipeline>

¹Akers et al. (2017) Guidelines for the Clinical Management of Cerebral Cavernous Malformations. *Neurosurgery* 80:665–680
<https://doi.org/10.1093/neuros/nyx091>

²Morrison L. & Akers A. (2013,2016) *Gene Reviews*
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1293/>

Föreningens samarbetar

Föreningen jobbar tillsammans med Dr. Elisabetta Dejana och hennes forskargrupp vid Uppsala universitet:

<http://igp.uu.se/forskning/vaskularbiologi/elisabetta-dejana/>.

Tillsammans med åtta nationella patientföreningar (Storbritannien, Irland, Frankrike, Spanien, Italien, Tyskland, Norge och Finland) jobbar vi inom [European Cavernoma Alliance](#) och kommunicerar med den amerikanska föreningen Angioma Alliance för att främja internationellt informationsutbyte.

Vi kommunicerar även med specialister och deltar på internationella konferenser. Vi arbetar med målet att delta i det Europeiska referensnätverket: https://ec.europa.eu/health/ern/networks_sv och för att förbättra livskvaliteten hos patienter i Sverige!

Är du en läkare som vill hjälpa oss?

Kliniska studier med Propranolol

Vi vill underlätta för kliniska studier med Propranolol i Sverige. Den här studien (NCT03589014) har redan startat i Italien:

<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT03589014>

och har 83 deltagare i Italien (senast 11 februari 2020).

Vid intresse, kontakta:

Dr. Elisabetta Dejana,
Uppsala universitet
elisabetta.dejana@igp.uu.se

Är du kavernomdrabbad?

Har du drabbats av epilepsi, hemorragisk stroke eller andra neurologiska symptom orsakade av cavernösa angiom?

Här hitta du mer information:

www.cavernostangiomsverige.org



CavernostAngiomSverige.CASE/



cavernost



cavernostangiom

Eller kontakta oss direkt:

info@cavernostangiomsverige.org

Verktyg som stöttar dig i vården

Här hittar du tips, råd och verktyg baserat på upplevelser och erfarenheter av andra som har en sällsynt diagnos:

<https://www.sallsyntadiagnoser.se/vardtips/>

Cavernöst Angiom Sverige (CASE)

www.cavernostangiomsverige.org

Ideell Förening

Org.Nr: 802518-9799

1 av 65 föreningar i Riksförbundet

Sällsynta diagnoser/Rare diseases Sweden