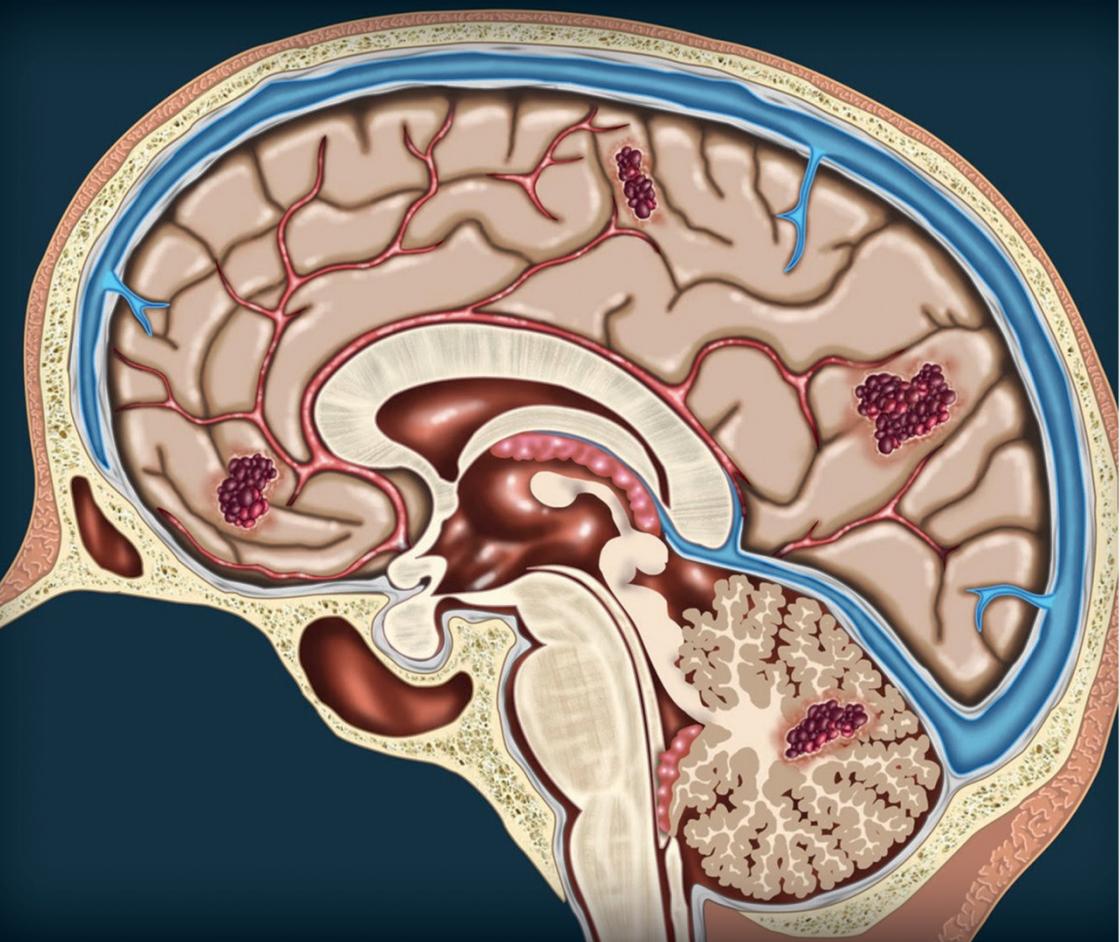


Cavernoma Cerebral

INFORMAÇÕES ATUAIS



Junto com a informação
vem a esperança para lutar.

Você já ouviu falar do **CAVERNOMA CEREBRAL**?

Pode parecer assustador, a começar pelo nome.

Toda doença que afeta o cérebro assusta, pois qualquer lesão, por menor que seja, gera a possibilidade de sequelas e outras complicações. As possibilidades existem, mas o **CAVERNOMA** tem suas especificidades. Vamos entender isso melhor?

Conheça Roberta:



Oi, meu nome é Roberta, muito prazer em te conhecer! Eu sou advogada, tenho 39 anos e esta é Sofia, minha filha. Eu estou aqui para compartilhar com vocês um pouco da minha história com o **CAVERNOMA CEREBRAL**.

Eu sou Sofia e tenho 8 anos!





Tudo começou quando eu senti uma dor de cabeça muito forte. Fui ao consultório do doutor Cláudio, meu neurocirurgião de confiança. Ele me pediu alguns exames. E na ressonância magnética a imagem era de CAVERNOMA CEREBRAL.

Olá! Eu sou o doutor Cláudio. Você sabe o que é o CAVERNOMA CEREBRAL?

Não se assuste, vou explicar direitinho o que é Cavernoma Cerebral. Essa doença também é conhecida com Angioma Cavernoso, Hemangioma Cerebral ou Malformação Cavernosa Cerebral.

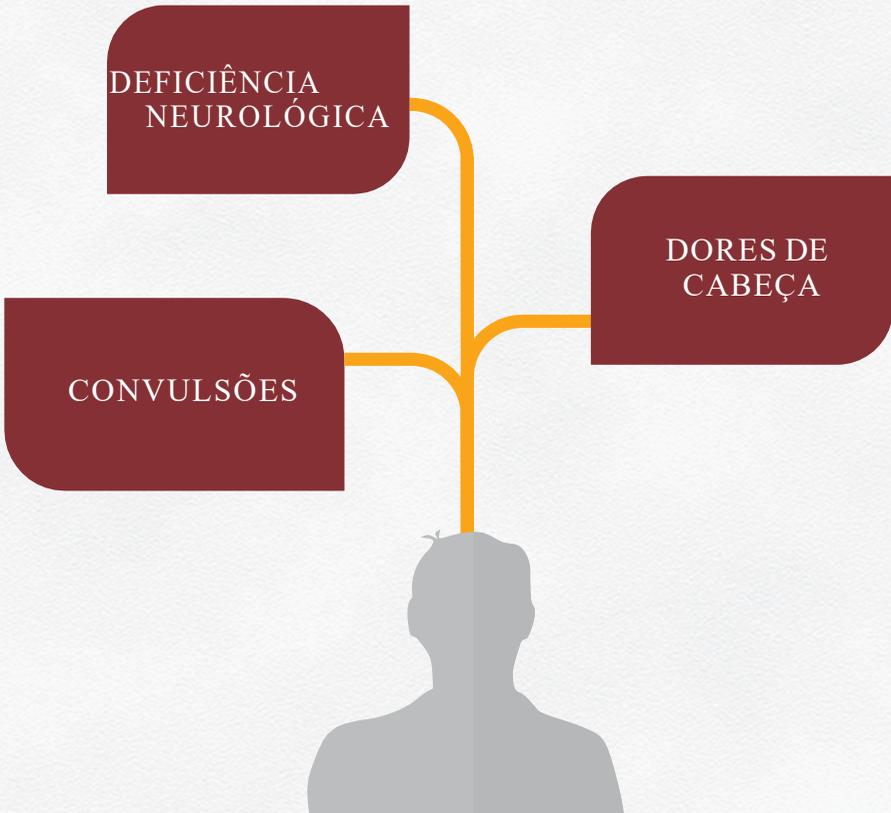


Cavernomas Cerebrais são lesões dos vasos sanguíneos capilares cerebrais, que lembram uma framboesa, que ao tornarem-se dilatados e irregulares deixam componentes dos sangue “vazarem” para o tecido cerebral vizinho.

A doença pode ser identificada em duas formas: como uma lesão isolada ou como lesões cerebrais múltiplas. Quando se apresenta com várias lesões cerebrais trata-se, usualmente, da forma hereditária da doença, com herança dominante e causada por mutações nos genes CCM1 (KRIT1), CCM 2 (MGC4607) e CCM3 (PDCD10).

SINTOMAS

Quando eles aparecem em decorrência de sangramentos (vazamentos) os mais comuns são:



Cavernoma é uma doença comum, atingindo 0,5% da população. Porém é pouco conhecida. Acredita-se que há um grande número de pacientes assintomáticos que desconhecem ter a doença. Porém a forma familiar, com mutação no gene CCM3, é muito rara, tornando a doença mais agressiva. Esses pacientes apresentam sintomas ainda na infância.

No site da Aliança Cavernoma texto falando apenas da SÍNDROME CCM3. Vale a pena ler!

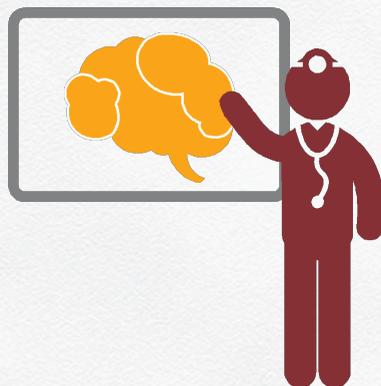
DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO



CAVERNOMAS do sistema nervoso (cérebro e medula) são diagnosticados acidentalmente ou após sintomas, com maior frequência após uma crise convulsiva ou cefaléia intensa o suficiente para fazer um exame de imagem.

O exame ideal é a **ressonância magnética**, na qual surgirá a imagem típica de “pipocas” associadas em um nicho (hipersinal de oxi-hemoglobina em RM) envolvido por um halo escuro (hipossinal da hemossiderina). Para detectar-se múltiplos **CAVERNOMAS**, é importante o uso de uma das duas sequências de ressonância altamente sensíveis à hemossiderina diante da presença de um cavernoma: a Gradiente-eco (G-echo) ou a SWI.

Cavernoma Cerebral é uma doença ainda sem tratamento medicamentoso. O tratamento dos sintomas de cavernomas inclui anticonvulsivantes, para os casos com epilepsia (não está recomendada profilaxia para pacientes sem crises convulsivas) e cirurgias quando necessárias.



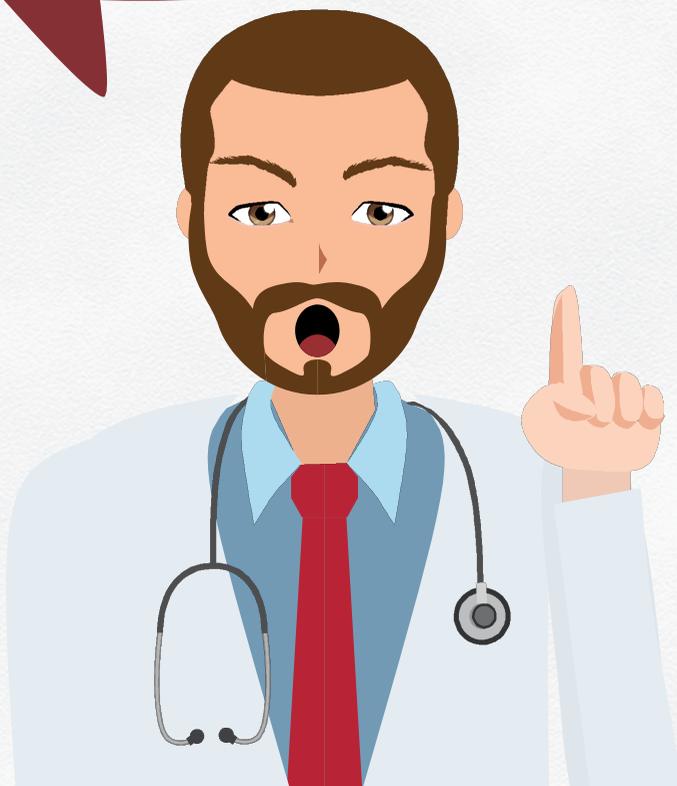


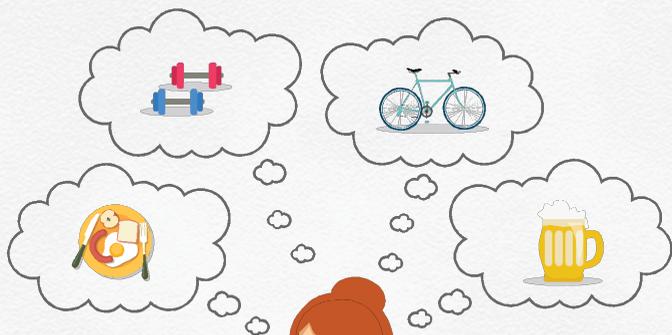
Doutor, o **CAVERNOMA** é maligno? Tenho medo do que isso pode significar na minha vida.

Quando Roberta descobriu que tinha **CAVERNOMA CEREBRAL**, ficou bastante apreensiva. Uma doença com um nome tão esquisito não poderia ser boa coisa. Ela tinha planos de viajar e conhecer o mundo ao lado da filha, e teve medo de não poder realizá-los. Com muitas dúvidas e preocupações, ela fez mil perguntas ao Doutor Cláudio.

Qualquer doença no cérebro merece atenção, e com o **CAVERNOMA CEREBRAL** não é diferente. O fato dele poder ser assintomático, ao contrário do que se pensa, não desmerece atenção. É recomendado consulta a um neurocirurgião para acompanhamento da doença.

E contra esse adversário, por vezes, silencioso, a melhor arma é a informação. O **CAVERNOMA**, apesar de ser uma doença congênita ou familiar, sem tratamento deve ser “acompanhado”. É importante saber que nem todos os casos tem indicação cirúrgica. Então procure um médico de sua confiança e siga suas orientações.





Doutor, eu vou poder viver a minha vida como antes, ou seja, posso ter vida normal? Seguindo todas as recomendações.

Você poderá ter vida normal. Com alguns cuidados. Cada paciente seguirá os conselhos do seu médico. Os paciente devem ter cautela no uso de medicações como AAS, antiinflamatórios não esteroide - AINE, como Ibuprofeno. Eles devem ser usados sob prescrição médica. As mulheres não devem usar anticoncepcional com estrogênio e o DIU é a melhor opção. Os homens não devem fazer uso de drogas para disfunção erétil. E em caso de dor de cabeça **Tylenol é recomendado.**





Mas e a minha filha
doutor? Como ela é
afetada por isso?

Além da forma congênita, o **CAVERNOMA** também pode ser hereditário, ou seja, pode ser passado dos pais para os filhos. Para saber se você tem a forma familiar da doença e se sua filha também tem **CAVERNOMA**, vocês podem realizar o teste genético.

É importante lembrar de que há 50% de chances da sua filha possuir a doença, então pais que possuem múltiplas lesões podem ter filhos com a mesma doença.





PERGUNTAS FREQUENTES

» **CAVERNOMA é uma doença rara?**

Não. Existem estimativas de que ocorram em 02-05% da população. Como maioria das pessoas não têm sintomas, existe a impressão de que são raros, talvez o mais correto seria dizer que esta é uma doença negligenciada e subdiagnosticada.

Porém, os pacientes com a forma familiar da doença com mutação no Gene CCM3 são enquadrados nos pacientes com DOENÇA RARA.

» **Qual o melhor exame para identificar se uma pessoa tem CAVERNOMA?**

Ressonância Magnética.

» **Toda pessoa que tem CAVERNOMA CEREBRAL tem epilepsia?**

E esta é uma doença maligna?

Não, embora seja muito frequente a convulsão ser o sintoma inicial. Ainda que a maioria das pessoas não tenha sintomas. E o cavernoma Cerebral não é uma doença maligna.

» **As pessoas nascem com CAVERNOMA ou podem desenvolver a doença ao longo da vida?**

Geralmente o **CAVERNOMA** é congênito, ou seja, existe desde o nascimento. Raras ocasiões, não se sabe bem porque, podem surgir após nascimento (chamados de novo), como, por exemplo, após radioterapia cerebral ou espinhal.

»Há possibilidade de ter CAVERNOMA em outra parte do corpo?

Sim, principalmente em pessoas com a forma hereditária e mutação do gene CCM1.

» CAVERNOMA tem cura?

Pacientes com o **CAVERNOMA** único e acessível, que produziu sintomas e foram operadas com a remoção total da lesão podem ser consideradas curadas. Ainda não exista tratamento medicamentoso que impeça um **CAVERNOMA** de sangrar, crescer ou ter novas lesões.

» Quando a cirurgia é indicada?

A cirurgia é indicada para **CAVERNOMAS** com hemorragia recente de grande volume, àqueles que estão aumentando de tamanho e causando sintomas em virtude do aumento de sua massa, e àqueles que estão causando convulsões de difícil controle.

Em localizações cerebrais profundas e críticas, **CAVERNOMAS** de menor tamanho podem ser observados cuidadosamente, com repetição de exames de imagem periodicamente ou quando surgir novo sintoma.

» Quem tem CAVERNOMA pode realizar atividade física?

Sim. Não há contraindicação de atividade física. Atividades extremas, com esforços muito acima do normal ou aquelas que podem elevar demais a pressão arterial não são recomendadas.

» Quem tem CAVERNOMA pode fazer viagem de avião?

Sim. Não existe recomendação de evitar voos.

» Qual o risco do álcool e cigarro para quem tem CAVERNOMA?

Os mesmos da população geral. Não são hábitos saudáveis.

» **Por que alguns CAVERNOMAS sangram e outros não?**

Ainda não se sabe a razão deste comportamento da doença. Apenas sabemos que o sexo feminino predispõe à maior chance de sangramento em **CAVERNOMAS**.

» **O filho de uma pessoa com CAVERNOMA pode herdar a doença?**

Sim, mas somente se o pai ou a mãe tiver a doença, desta forma familiar, neste caso o filho de uma pessoa com mutação genética tem 50% de chance de herdar a doença.

» **Qual a importância do teste genético?**

Detectar qual dos genes está afetado levando ao aconselhamento genético, e, futuramente, poderão existir drogas para tratamento de portadores de mutações de genes específicos.

Cavernoma é uma doença de comportamento não previsível
EM 2017, foi publicado artigo sobre diretrizes para manejo clínico
dos pacientes com cavernoma cerebrais.

No site do Instituto de Pesquisa Aliança Cavernoma Brasil

Você poderá encontrar essa e outras informações.

www.cavernoma.org.br

E caso tenha alguma outra dúvida você poderá enviar
perguntas para. contato@cavernoma.org.br

TESTAGEM CLÍNICA PARA MUTAÇÕES GENÉTICAS

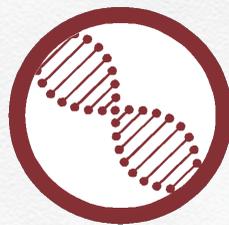


FORMA GENÉTICA

Uma pessoa com a forma genética da doença pode ter um histórico familiar ou ser o primeiro a desenvolvê-la (forma inicial). Geralmente é caracterizada por cavernomas múltiplos, em diferentes áreas do cérebro ou medula espinhal e em tamanhos variados.

PROBABILIDADE

O gene da doença tem característica autossômica dominante, com os parentes de primeiro grau tendo 50% de probabilidade de compartilhamento dela. Os pacientes com esse histórico familiar ou lesões cerebrais múltiplas têm geralmente uma mutação genética, mas só se pode ter certeza com a realização do teste genético.



O TESTE

Esse teste é importantíssimo, pois pode detectar implicações clínicas para o paciente e sua família, além de proporcionar aconselhamento médico para curto e longo prazo. O desenvolvimento de medicamentos-alvo pode levar a remédios específicos para cada gene modificado e a necessidade de se saber se o gene afetado na forma familiar da doença poderá auxiliar em ensaios clínicos futuros com drogas-alvo.

IMPORTANTE:

**LEMBRE-SE DE QUE O SEU MÉDICO É PESSOA
QUE MELHOR PODERÁ
ORIENTÁ-LO SEMPRE!**

Roberta entendeu que ela tem uma doença pouco conhecida, com a qual ela e sua filha, se confirmada forma familiar da doença, terão que conviver durante a vida, ou até que pesquisadores descubram um tratamento ou a cura da doença.

DR. CLÁUDIO EXPLICOU QUE AS PESSOAS PRECISAM APOIAR AS PESQUISAS, POIS SÓ ASSIM UM DIA OS PACIENTES COM CAVERNOMA CEREBRAL TERÃO UM MEDICAMENTO PARA A DOENÇA, E ATÉ MESMO A CURA.



Saiba que atualmente a Aliança Cavernoma Brasil precisa da sua doação para continuar viva.





CAVERNOMA BRASIL

CNPJ **20.693.196/0001-54**

Banco **748 - SICREDI**

Agência **3953**

Conta **38631-6**

contato@cavernoma.org.br
www.cavernoma.org.br

Selva C. Souza
Presidente Executiva

REFERÊNCIAS

Al-Shahi R, Hall JM, Moultrie F et al. Untreated clinical course of cerebral cavernous malformations: a prospective, population-based cohort study. *Lancet Neurol* 2012;11:217-24.

Labauge P, Denier C, Bergametti F et al. Genetics of cavernous angiomas. *Lancet Neurol* 2007;6:237-44.

Lin DDM, Abdalla W. Neuroimaging of cavernous malformation. In: *Cavernous Malformation of the Nervous System*. Ed. Rigmonti D. Cambridge: Cambridge University Press, 2011:49-63.

De Souza JM, Domingues RC, Cruz KELCH, Domingues FS, Iasbeck T e Gasparetto EL. Susceptibility-Weighted imaging for the evaluation of patients with familial cerebral cavernous malformations: a comparison with T2-weighted fast spin-echo and gradient-echo sequences. *AJNR Am J Neuroradiol* 2008;29:154-58.