



Angioma Cavernoso Cerebral
Cavernoma
Malformación Cavernosa Cerebral

UNA GUÍA PARA EL PACIENTE



ANGIOMA ALLIANCE
Angioma.org



BIENVENIDO

Usted ha recibido este folleto porque su médico le ha diagnosticado a usted o a un ser querido con al menos un angioma cavernoso en el cerebro o la médula espinal.

Es posible que su médico haya utilizado los términos malformación cavernosa cerebral (MCC), cavernoma o angioma cavernoso para su diagnóstico.

Todos estos son nombres para la misma anomalía en los vasos sanguíneos. Usaremos los términos angioma cavernoso y lesión aquí.

Es probable que esta sea la primera vez que oye hablar de un angioma cavernoso. En este folleto, ofreceremos información para ayudarle a que tome decisiones informadas sobre su cuidado. Usted puede compartir este folleto con las personas importantes en su vida para ayudarlos a comprender que son los angiomas cavernosos.

No hay una forma típica en que los angiomas cavernosos afectan a las personas. Los síntomas, el curso de la enfermedad y su gravedad pueden ser muy diferentes de una persona a otra persona. Este folleto ofrece información general y no reemplaza el consejo médico de su médico. Basamos nuestra experta información en guías de manejo clínico creadas por el Panel de Expertos Clínicos de la Junta Asesora Científica de Angioma Alliance. El sitio web de Angioma Alliance en Angioma.org contiene extensa información adicional.



CONTENIDO

ILUSTRACIÓN DE ANGIOMA CAVERNOSO páginas 8-9

HISTORIA DEL PACIENTE:

Angioma cavernoso esporádico con convulsión; Stacie

ILUSTRACIÓN DE ANGIOMA CAVERNOSO DEL

TRONCO CEREBRAL páginas 14-15

HISTORIA DEL PACIENTE:

Angioma cavernoso del tronco cerebral; Taylor

ILUSTRACIÓN DE ANGIOMA CAVERNOSO ESPINAL páginas 20-21

HISTORIA DEL PACIENTE:

Angioma cavernoso espinal; Joyce

ILUSTRACIÓN DE ANOMALÍA VENOSA DE

DESARROLLO páginas 28-29

HISTORIA DEL PACIENTE:

DVA con angioma cavernoso; Vern

No.	PREGUNTA	PÁGINA
1	¿QUÉ ES UN ANGIOMA CAVERNOSO?	4
2	¿QUÉ ES UN ANGIOMA CAVERNOSO INCIDENTAL?	10
3	¿QUIÉN PUEDE ESTAR INVOLUCRADO EN MI CUIDADO?	11
4	¿QUÉ CAUSA MÚLTIPLES ANGIOMAS CAVERNOSOS?	12
5	¿QUÉ ES EL ANGIOMA CAVERNOSO ESPORÁDICO?	13
6	¿QUÉ ES UN SANGRADO O HEMORRAGIA?	16
7	¿QUÉ CAUSA LA HEMORRAGIA?	17
8	¿QUÉ SÍNTOMAS PUEDE CAUSAR EL ANGIOMA CAVERNOSO?	18
9	¿CON QUE FRECUENCIA NECESITO UNA MRI?	22
10	¿NECESITO CIRUGÍA?	23
11	¿HAY DISPONIBLES OTROS TRATAMIENTOS PARA EL ANGIOMA CAVERNOSO?	24
12	¿NECESITO PRUEBAS GENÉTICAS?	25
13	¿CUÁLES SON LOS GENES QUE EL LABORATORIO VA A ESTUDIAR?	26
14	¿CÓMO OBTENGO LAS PRUEBAS GENÉTICAS?	27
15	¿DEBO PREOCUPARME SOBRE EL EMBARAZO SI TENGO UN ANGIOMA CAVERNOSO?	30
16	¿HAY PROBLEMAS ESPECIALES EN UN NIÑO CON ANGIOMA CAVERNOSO?	31
17	¿QUÉ DEBO PREGUNTAR A MI MÉDICO?	32
18	CÓMO HAGO FRENTE A ESTE PROBLEMA	36
19	¿HAY OTRAS MANERAS EN LAS QUE YO PUEDA ESTAR MÁS SEGURO?	36
20	¿QUÉ OFRECE ANGIOMA ALLIANCE A LOS PACIENTES Y SUS FAMILIAS?	37



Se puede encontrar en una de cada 500 personas

También es conocido como una malformación cavernosa o cavernoma

Es un vaso sanguíneo anormal con forma de mora

NO.

1

¿QUE ES UN ANGIOMA CAVERNOSO?

Puede causar hemorragia, accidente cerebrovascular y convulsión

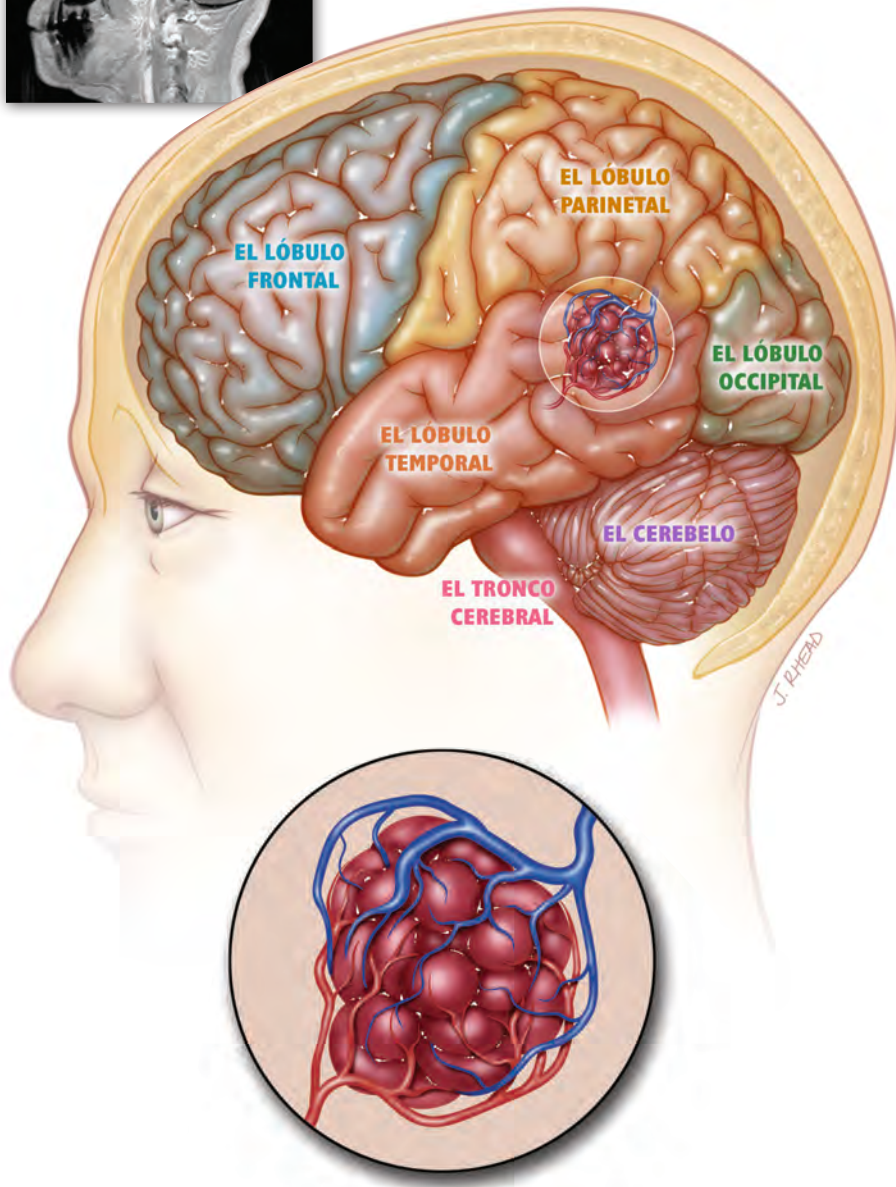
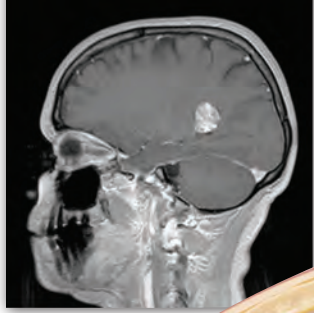
Sólo puede ser tratado con cirugía cerebral o espinal

Es hereditario en el 25% de los pacientes y estas personas tienen múltiples lesiones

Los angiomas cavernosos están hechos de vasos sanguíneos anormales. No son cancerosos.

Los angiomas cavernosos están hechos de los vasos sanguíneos más pequeños, llamados capilares. Se parecen a las moras y tienen paredes muy delgadas en comparación con otros vasos sanguíneos. La sangre se mueve a través de ellos muy lentamente. Las paredes delgadas del vaso pueden tener fugas y pueden permitir la entrada de sangre al tejido cerebral circundante o al tejido de la médula espinal. Creemos que aproximadamente una de cada 500 personas tiene un angioma cavernoso, pero la mayoría de las personas nunca tienen síntomas. De las personas que tienen un angioma cavernoso, creemos que muchos nunca tendrán una hemorragia sintomática.

El lugar más raro para un angioma cavernoso sintomático es en la médula espinal (nervios). Un angioma cavernoso de la médula espinal no es lo mismo que un hemangioma espinal, que se encuentra en la vértebra (hueso). Los angiomas cavernosos pueden también ocurrir en el área del cerebro llamada tronco cerebral. Los angiomas cavernosos de la médula espinal y el tronco cerebral pueden causar síntomas más severos cuando tienen hemorragia.



ANGIOMA CAVERNOSO

También conocido como Malformación Cavernosa Cerebral o Cavernoma

HISTORIA DEL PACIENTE: Stacie Angioma Cavernoso Esporádico con Convulsión



Stacie se despertó en la mitad de la noche, como muchas otras noches. Solo que esta vez, mientras intentaba ruzar la habitación, se tambaleó y cayó contra la pared. El mareo volvió a suceder a la mañana siguiente. Madre de 36 años con cuatro hijos, Stacie buscó ayuda médica, pero después de numerosas pruebas, los médicos no pudieron darle un diagnóstico.

Un año después durante la noche, Stacie experimentó lo que más tarde aprendería que era una serie de convulsiones complejas parciales que incluían movimiento involuntario, pérdida de conocimiento y dificultad para hablar. Su esposo la llevó rápidamente al hospital local donde una tomografía computarizada reveló una masa no identificada en lo profundo de su lóbulo temporal derecho.

Stacie fue transferida a un hospital más grande con capacidades de diagnóstico más avanzadas donde se le hizo una resonancia magnética. La masa cerebral fue diagnosticada como un angioma cavernoso, y fue dada de alta con medicación anticonvulsiva. A pesar de esto, las convulsiones continuaron y ella buscó una consulta quirúrgica.

Los médicos le informaron que la eliminación de su lesión sería difícil debido a su ubicación profunda, y la cirugía podría causar un daño adicional. Stacie necesitaba aceptar su nueva normalidad.

Ha pasado un año desde su diagnóstico. Después de probar algunos medicamentos anticonvulsivos para encontrar la mejor opción, las convulsiones de Stacie ahora están bajo control. Ella dice que aprendió a dejar los tacones en el armario porque todavía siente mareos. A veces tiene problemas para encontrar las palabras correctas. "Es como jugar charadas con mis hijos", se ríe Stacie. "Eventualmente entienden lo que quiero decir". Está contenta de volver a conducir y de poder cuidar de su familia.

Stacie dice "Mi hemorragia cerebral cambió mi vida, pero sé que hay una razón. Lo usaré como una fortaleza y no como una debilidad".

NO.

2

¿QUE ES UN ANGIOMA CAVERNOSO INCIDENTAL?

Es posible que su médico haya descubierto su angioma cavernoso cuando le hicieron imágenes cerebrales o espinales por una razón no relacionada con su angioma cavernoso. Por ejemplo, es posible que le hayan hecho una tomografía computarizada o después de un accidente automovilístico o una conmoción cerebral. En este caso, los médicos llamarán a su angioma cavernoso un hallazgo incidental.

La investigación ha demostrado que los angiomas cavernosos incidentales que no han tenido una hemorragia previa tienen muy pocas posibilidades de volverse problemáticos. Si bien es posible que desee seguir las precauciones enumeradas en la sección Hemorragia de este libro, no necesita repetir las imágenes a menos que su médico lo indique o si desarrolla síntomas. Sin embargo, muchos doctores y pacientes eligen tener imágenes, típicamente con MRI, para monitorear la lesión. Por ejemplo, su médico puede ordenar imágenes durante el embarazo, después de cambios en los medicamentos, si se diagnostica otra enfermedad o en momentos de cambios dramáticos en el estilo de vida, los cuales pueden incluir ejercicio extremo o inusual.

NO.

3

¿QUIEN PUEDE ESTAR INVOLUCRADO EN MI CUIDADO?

Si tiene síntomas, es posible que tenga muchos profesionales médicos involucrados en su cuidado.

NEURO-OFTALMÓLOGO
cuida de problemas de visión relacionados con el cerebro

NEURÓLOGO
maneja síntomas como convulsiones y dolor

NEUROCIRUJANO
evalúa para cirugía

DERMATÓLOGO
cuida las lesiones vasculares de la piel en las enfermedades hereditarias

ESPECIALISTAS DE REHABILITACIÓN
mejoran el funcionamiento después del evento cerebral

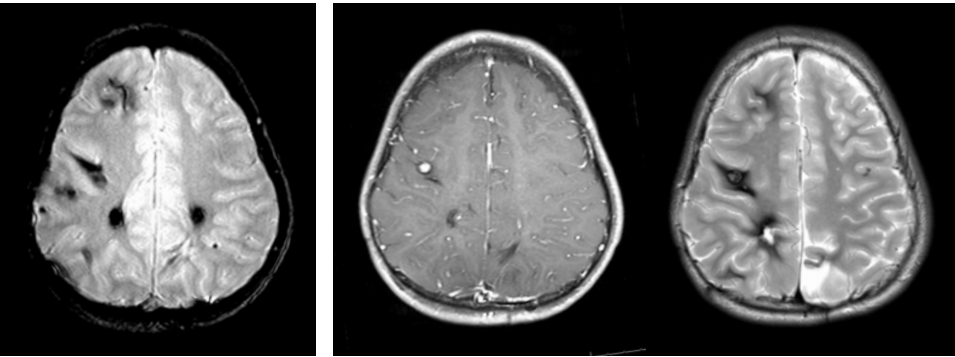
GENETISTA
evalúa la forma hereditaria de la enfermedad

ORTOPEDISTA
monitorea la columna vertebral en pacientes CCM3 (ver Genética)

NO.

4

¿QUÉ CAUSA ANGIOMAS CAVERNOSOS?



RMI con angiomas cavernosos múltiples como se ve en secuencias SWI (T2 *), T1 y T2.

Algunas personas tienen más de un angioma cavernoso. Esto puede suceder por varias razones:

- Más comúnmente, las personas con más de un angioma cavernoso tienen una forma hereditaria de la enfermedad. Las personas con la forma genética de la enfermedad generalmente desarrollan angiomas cavernosos adicionales con el tiempo.
- Algunas personas pueden tener un segundo tipo de vaso sanguíneo anormal llamado anomalía venosa del desarrollo (DVA). Su médico también podría llamar a esto una malformación venosa o angioma venoso. Este vaso sanguíneo dilatado rara vez causa síntomas por sí mismo. Sin embargo, puede crear condiciones que le hagan más probable a desarrollar angiomas cavernosos. Esto no es hereditario.
- La radiación cerebral o espinal para el tratamiento del cáncer puede causar la formación de angiomas cavernosos muchos años después. En personas con la forma hereditaria, la radiocirugía para tratar un angioma cavernoso también puede causar la formación de más lesiones. Puede encontrar más información sobre radiocirugía en la sección sobre Otros Tratamientos en este folleto.

NO.

5

¿QUE ES UN ANGIOMA CAVERNOSO?

Angioma cavernoso esporádico significa que usted es el único en su familia que tiene un angioma cavernoso, y usted no tiene una mutación genética que causaría que sus hijos hereden la enfermedad.

Generalmente, las personas con la forma esporádica de la enfermedad tienen un angioma cavernoso sin otras anomalías visibles de los vasos sanguíneos o historial médico para explicar la lesión. A veces, las personas tienen un tipo diferente de anomalía en los vasos sanguíneos llamada anomalía venosa del desarrollo (DVA) o tienen un

historial de radiación cerebral por cáncer. Una DVA o radiación cerebral puede conducir al desarrollo de uno o más angiomas cavernosos (consulte ¿Qué causa el angioma cavernoso múltiple?). Para estar seguro si tiene la forma esporádica de la enfermedad, tendrá que hacerse una resonancia magnética con algunas imágenes especiales llamadas imágenes de susceptibilidad ponderadas o SWI. Pregúntele a su médico si esto fue parte de su MRI original.

Vea las historias de los pacientes Stacie y Vern en este folleto para Aprender más sobre el angioma cavernoso esporádico con y sin DVA.

HISTORIA DEL PACIENTE: Taylor Tronco Cerebral Angioma Cavernoso

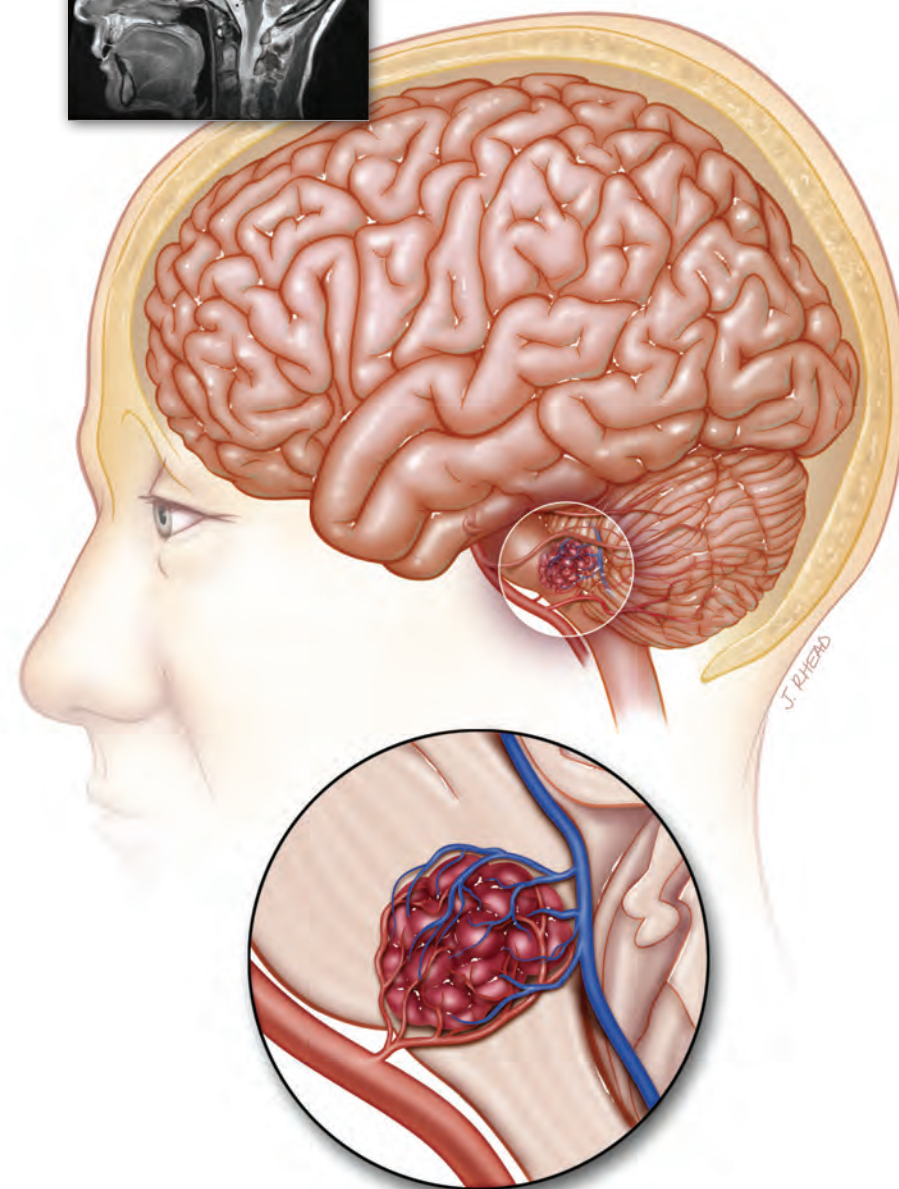


En enero de 2015, los padres de Taylor (tres años), Elizabeth y Pasco, se preocuparon cuando notaron cambios en el comportamiento de su hija. El caminar de Taylor era inestable, su habla estaba deteriorada y su cara estaba caída. MRI confirmó que Taylor tenía un gran angioma cavernoso que había tenido una hemorragia en la región de la protuberancia de su tronco cerebral.

Los padres de Taylor se enfrentaron a una decisión difícil. Quitar quirúrgicamente el angioma cavernoso podría ocasionar déficits adicionales. Sin embargo, otra hemorragia podría ser potencialmente mortal. Elizabeth y Pasco obtuvieron múltiples opiniones quirúrgicas y decidieron seguir adelante con la cirugía en un hospital del otro lado del país. Nueve meses después de la aparición de sus síntomas, Taylor se sometió a la delicada operación.

Taylor salió de la cirugía con parálisis facial del lado izquierdo, no poco común con trauma en la protuberancia. Tuvo dificultad para coordinar sus movimientos, lo que afectó su posición y caminar. Desde su cirugía, Taylor se sometió a una rehabilitación física intensiva e hizo grandes mejoras en su capacidad para moverse. Su familia está investigando opciones para devolver el movimiento a su rostro. Debido a que tenía angiomas cavernosos adicionales, Taylor recibió pruebas genéticas. Las pruebas revelaron una mutación del gen CCM3, que tiende a provocar una forma más grave de angioma cavernoso y puede causar escoliosis y otros tipos de tumores cerebrales benignos.

Taylor es la primera en su familia en tener una mutación CCM3. Los padres de Taylor están agradecidos por el resultado quirúrgico positivo, pero todavía se preocupan. “Desafortunadamente, siempre hay en mi mente y en la mente de su padre la ansiedad de no saber lo que está pasando allí”, dijo Elizabeth. “¿Hay alguna actividad nueva, algo que deberíamos saber?” Elizabeth y Pasco atesoran a Taylor y su capacidad de recuperación. “Ella es hermosa, inteligente, encantadora, ingeniosa, obstinada y fuerte. Todavía nos sorprende todos los días con las cosas que hace”.



ANGIOMA CAVERNOSO DEL TRONCO CEREBRAL

Situado en la unión de la protuberancia y la médula oblongata

¿QUÉ ES UN SANGRADO O HEMORRAGIA?

Todos los angiomas cavernosos tienen algo de exudación crónica de sangre en el área de la lesión. Esto es lo que les da su típica apariencia en el MRI. La exudación es diferente de la hemorragia que es "más manifiesta". Una hemorragia manifiesta es una nueva hemorragia en o alrededor del angioma cavernoso y a menudo se asocia con nuevos síntomas.

La hemorragia sintomática es la complicación más grave del angioma cavernoso y es la razón más común para la cirugía. La hemorragia puede causar nuevos síntomas o un aumento en los síntomas. Los síntomas específicos que experimenta una persona dependerán de la ubicación y tamaño del angioma cavernoso y la cantidad de sangre que se ha filtrado afuera de la lesión. Algunas lesiones tendrán exudaciones lentas que producen síntomas leves o nulos.

Finalmente, la sangre se descompone dejando un depósito de hierro llamado hemosiderina. El riesgo de hemorragias

es mayor para las personas con angiomas cavernosos múltiples, pero es imposible predecir cuál de las muchas lesiones podría sangrar.

Muchas lesiones nunca producen hemorragias. Sin embargo, una vez que un angioma cavernoso ha tenido una hemorragia manifiesta o sintomática, tiene un riesgo significativamente mayor de volver a sangrar. En los primeros cinco años después de una hemorragia, el promedio de riesgo de otra hemorragia es de alrededor del 6% por año. Esto significa que, dentro de los 5 años de una hemorragia original, 1 de cada 3 lesiones tendrán una segunda hemorragia. La mayoría de estas segundas hemorragias tendrán lugar en el los primeros dos años después de la hemorragia original. El porcentaje de personas que tienen una segunda hemorragia sintomática es aún mayor para aquellos que tienen angiomas cavernosos en el tronco cerebral. Afortunadamente, cinco años después de una hemorragia, el riesgo de otra hemorragia regresa gradualmente a menos del 2% por año, similar al riesgo de una lesión que nunca ha sangrado.

¿QUÉ CAUSA LA HEMORRAGIA?

- No sabemos qué causa la hemorragia. Sin evidencia, es difícil para los médicos recomendar precauciones específicas.
- No hay evidencia en este momento de que los medicamentos o suplementos que diluyen la sangre, como el ibuprofeno o la aspirina, pueden causar hemorragia. Sin embargo, los médicos pueden recomendar limitar su uso. Una hemorragia puede ocurrir en cualquier momento, y tener un anticoagulante en el sistema en el momento de una hemorragia puede aumentar el tamaño de la hemorragia. No está tan claro si los anticonceptivos hormonales o los suplementos de estrógenos deben restringirse, pero algunos médicos aconsejan esto, especialmente si una paciente tuvo una hemorragia previa con dichos medicamentos o durante el embarazo.
- Los comportamientos que pueden aumentar la inflamación, como fumar cigarrillos, pueden aumentar el riesgo de hemorragia.
- No hay razón para evitar volar en aviones. Sin embargo, participar en un esfuerzo intenso o extremo (como correr un triatlón cuando nunca lo ha hecho) puede aumentar el riesgo de hemorragia.
- Los investigadores no saben si un trauma en la cabeza, incluido el que puede experimentar con los deportes de contacto, pueden causar hemorragias.

COSAS QUE USTED PUEDE HACER

Los estudios en animales han demostrado que **MANTENER NORMALES** los niveles de **VITAMINA D** pueden ser protectores. La investigación clínica ha indicado que los pacientes con deficiencia de vitamina D tienen más probabilidades de tener lesiones activas. Su médico puede controlar su nivel de vitamina D con un análisis de sangre.

PROTÉJASE usted contra enfermedades prevenibles y contagiosas lavándose las manos y vacunándose.

SIGA LAS ÓRDENES DE SU MÉDICO para controlar otras enfermedades crónicas, como la presión arterial alta y la diabetes.

¿QUÉ SÍNTOMAS PUEDE CAUSAR UN ANGIOMA?



Los síntomas de una hemorragia por angioma cavernoso dependen de su ubicación y tamaño.

- Las convulsiones son uno de los síntomas más comunes del angioma cavernoso. Las convulsiones se dividen en dos grupos generales: convulsiones parciales que son locales en un área del cerebro y convulsiones generalizadas que afectan a ambos lados del cerebro. Todas las convulsiones del angioma cavernoso comienzan como convulsiones parciales, pero algunas progresan a convulsiones generalizadas. Los neurólogos usan medicamentos contra la epilepsia para controlar las convulsiones. Sin embargo, los neurocirujanos han tenido buenos resultados en la eliminación de las convulsiones con cirugía cerebral si son capaces de identificar qué angioma cavernoso está causando las convulsiones. La cirugía es más exitosa cuando ocurre dentro de los dos años de la primera convulsión. Los angiomas cavernosos del tronco cerebral y los angiomas cavernosos espinales no causan convulsiones.
- Sabemos que las personas con angioma cavernoso experimentan dolores de cabeza más frecuentes que otras personas. Un dolor de cabeza no necesariamente significa una nueva hemorragia. En su mayor parte, no podemos distinguir el dolor de cabeza producido por un angioma cavernoso de ningún otro tipo de dolor de cabeza. Un dolor de cabeza diferente a uno que haya experimentado o dolores de cabeza, particularmente del mismo

lado o en la ubicación general de su lesión, puede estar relacionado con su lesión. Un dolor de cabeza puede estar relacionado con su angioma cavernoso si es diferente a uno que haya experimentado alguna vez o si se encuentra en la ubicación general de su lesión.

- Los angiomas cavernosos pueden causar problemas de atención, memoria, habilidades sociales, estado de ánimo y problemas de aprendizaje, especialmente si las lesiones se encuentran en los lóbulos frontales, parietales o temporales, o en el cerebelo, incluso sin sangrado evidente. Esto es particularmente cierto para personas con muchas lesiones en todo el cerebro.
- Los angiomas cavernosos en muchas partes del cerebro y la médula espinal Pueden causar debilidad o entumecimiento en brazos o piernas. En algunas áreas, Como el tálamo, también pueden causar dolor. Un angioma cavernoso en el tronco cerebral puede causar problemas de coordinación llamados ataxia o puede causar parálisis facial, generalmente en un lado.
- Los angiomas cavernosos pueden causar problemas de visión. Hay dos tipos de problemas de visión: los causados por lesiones en el lóbulo occipital del cerebro, que afectan como la información visual es procesada y las causadas por lesiones en el tronco cerebral, que afectan el funcionamiento de los ojos.
- Un angioma cavernoso puede causar problemas de audición, que incluyen pérdida de audición y tinnitus, mareos o náuseas, especialmente si se encuentra en el cerebelo o cerca de él.
- Un angioma cavernoso en la médula, la parte más baja del tronco cerebral, puede causar espasmos del diafragma, que se asemejan a un hipo que no desaparece. Más raramente, estos pueden causar problemas para tragar o incluso respirar.
- Los angiomas cavernosos en la médula espinal pueden causar problemas con el control de la vejiga y el intestino.
- Las hemorragias del angioma cavernoso en el cerebro pueden causar fatiga. Las personas pueden quejarse de fatiga durante meses o años después de una hemorragia importante o de una cirugía cerebral.
- Los angiomas cavernosos de la médula espinal pueden causar entumecimiento, debilidad, parálisis, hormigueo, ardor o picazón. La ubicación y la extensión del síntoma dependen del nivel de la columna vertebral afectada. Las lesiones de la médula espinal también pueden causar dificultad con el control de la vejiga y el intestino.

HISTORIA DEL PACIENTE: Joyce Angioma Cavernoso Espinal



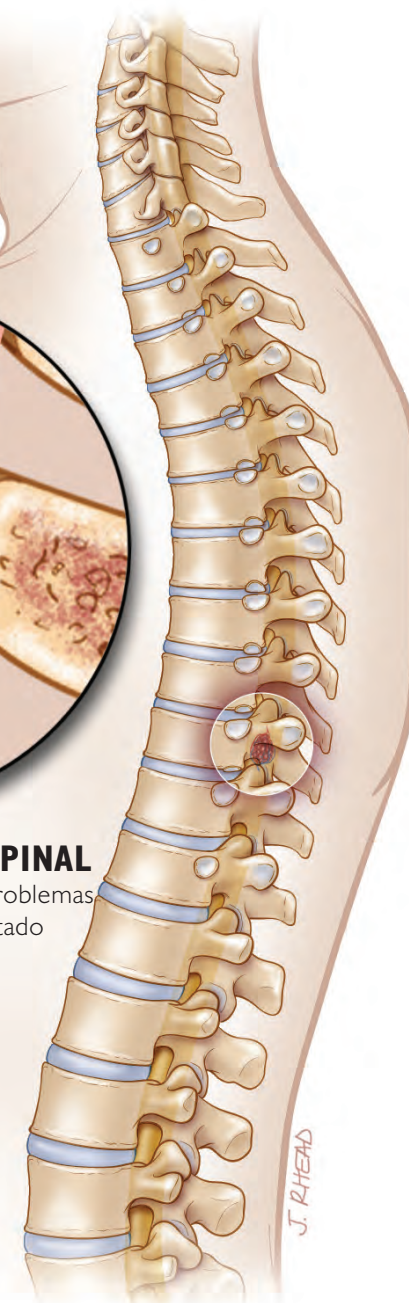
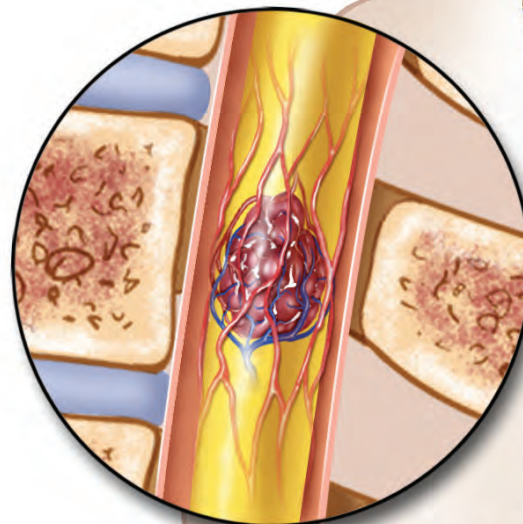
“Acababa de poner mi brazo izquierdo sobre la mesa de la cocina cuando experimenté este dolor intenso desde la punta de los dedos hasta el codo”. Joyce le dijo al New York Times en una entrevista de 2007. “Sentí que todo mi brazo estaba ardiendo”.

Pasarían años antes de que los médicos diagnosticaran con precisión a Joyce con un angioma cavernoso en la médula espinal cervical. En ese momento, el dolor se había extendido a su brazo derecho. Su cirujano le dijo que la lesión era accesible, y Joyce tuvo una cirugía exitosa en 2004. La cirugía ayudó a resolver parte del dolor de Joyce y también sirvió para evitar una escalada.

Joyce también tiene múltiples angiomas cavernosos en su cerebro. Esto se debe a un cambio genético hereditario conocido como mutación hispana común. Mientras que cualquier persona de cualquier origen étnico puede tener una forma hereditaria de angioma cavernoso, miles de personas que rastrean su herencia entre los colonos españoles originales de Nuevo México comparten esta específica mutación genética. Un único ancestro los conecta a todos, y muchas de estas familias se han quedado en Nuevo México, incluida Joyce. Ningún otro lugar en el mundo tiene tantas personas afectadas. Joyce ha sido activa en la promoción y en la sensibilización sobre la enfermedad en todo Nuevo México. Además de la entrevista del New York Times, Joyce fue fundamental en la redacción de legislación en Nuevo México que creó un mandato para educar a más médicos. Joyce ha presentado conferencias para pacientes y ha trabajado con medios de todo el estado para compartir su historia y la genealogía que ha investigado. Joyce estaba feliz de descubrir que ninguno de sus hijos heredó la enfermedad. En la familia de Joyce, la mutación hispana común se ha detenido con ella, aunque su trabajo hacia la investigación y la cura continúa.

ANGIOMA CAVERNOSO ESPINAL

Pequeñas lesiones pueden causar problemas significativos en un espacio limitado



J. RHEAD

NO. 9 ¿CON QUE FRECUENCIA NECESITO UN MRI?

Usted y su médico decidirán con qué frecuencia debe repetir su MRI. Algunos médicos aconsejan a sus pacientes que repitan las imágenes de resonancia magnética regularmente, siguiendo un calendario. Otros sugieren esperar hasta que haya síntomas adicionales. Los expertos sugieren imágenes más frecuentes para aquellos que no pueden informar los síntomas, como niños pequeños o aquellos con problemas intelectuales o de comunicación. Estas personas también pueden necesitar sedación para la MRI. Usted y su médico evaluarán el riesgo de sedación en comparación con el beneficio de las imágenes.

A veces se usa otro tipo de imagen llamada tomografía computarizada. La tomografía computarizada es mucho más

rápida que la resonancia magnética, pero las imágenes no son tan claras y la tomografía computarizada implica la exposición del paciente a la radiación. Es posible que se haga una tomografía computarizada en una emergencia cuando la MRI no está disponible. Las personas con angiomas cavernosos múltiples deben limitar su exposición a la tomografía computarizada tanto como sea posible porque no está claro si la exposición a la radiación puede provocar el desarrollo de más lesiones. Un médico puede sugerir una angiografía cerebral también conocida como arteriografía cerebral. Este procedimiento permite al médico mirar las arterias y venas en su cerebro. Un angioma cavernoso no es visible en el angiograma, pero la prueba se realiza cuando se sospecha otro tipo de lesión de los vasos sanguíneos, llamada malformación arteriovenosa. Si un angioma cavernoso tiene una apariencia típica en la MRI, no requiere un angiograma cerebral como parte del cuidado de rutina.



NO. 10 ¿NECESITO CIRUGÍA?

Si su angioma cavernoso está causando síntomas, debe tener una discusión muy detallada sobre las opciones quirúrgicas con su neurocirujano. La decisión de someterse a una cirugía siempre implica el sopesar los riesgos y los beneficios.

En general, los expertos recomiendan la cirugía si se cumplen tres criterios. Primero, el individuo debe tener síntomas. En segundo lugar, el angioma cavernoso debe haber tenido al menos dos hemorragias. Finalmente, la extirpación del angioma cavernoso causará menos déficits que otra hemorragia.

A veces, los expertos recomiendan la cirugía después de una sola hemorragia. Por ejemplo,



la cirugía puede ser una buena opción para una persona con epilepsia causada por un angioma cavernoso, incluso si solo ha tenido una hemorragia.

Hay neurocirujanos que se especializan en cirugía cerebrovascular (vasos sanguíneos cerebrales) y base del cráneo (tronco cerebral). El nivel de experiencia de un cirujano es el mejor predictor de un buen resultado quirúrgico. La Academia Estadounidense de Cirujanos Neurológicos ofrece un directorio de búsqueda de neurocirujanos por especialidad. Es útil entrevistar a varios cirujanos, incluso preguntarles sobre su experiencia y consultar con otros pacientes a través de Angioma Alliance antes de tomar decisiones.

NO. 11 ¿HAY OTROS TRATAMIENTOS DISPONIBLES PARA EL ÁNGIOMA?

Los médicos han tratado el angioma cavernoso con radiocirugía estereotáctica, también conocida como cuchillo gamma, acelerador lineal, X Knife, Brainlab o cyber knife, durante muchos años, pero su efectividad no es clara.

En la radiocirugía estereotáctica, la radiación enfocada se dirige al angioma cavernoso sin abrir el cráneo.

Los expertos ahora recomiendan que se considere la radio-

cirugía solamente en individuos que tienen una sola lesión sintomática en un área del cerebro donde los riesgos de la cirugía tradicional serían demasiado altos. La radiocirugía no se debe usar para tratar angiomas cavernosos que no causen síntomas o angiomas cavernosos en personas con la forma hereditaria de la enfermedad, ya que la radiación misma podría desencadenar la formación de nuevos angiomas cavernosos.

Los investigadores están trabajando para encontrar medicamentos para tratar angiomas cavernosos. Puede que haya que usar más de un medicamento para tratar cada situación. Los medicamentos pueden ser útiles para:

- Estabilizar el angioma cavernoso para que no produzca hemorragias. Los pacientes podrían usar medicamentos incluso antes de una primera hemorragia. Esto es particularmente cierto para las personas con formas hereditarias de la enfermedad.
- Estabilizar el angioma cavernoso después de una hemorragia para reducir el riesgo de que la lesión vuelva a sangrar. Recuerde, hay un tiempo de alto riesgo en los años posteriores a una hemorragia. Durante este tiempo, podría tener sentido usar una medicación temporal más fuerte.
- Disminuir o detener el desarrollo de más lesiones en personas que tienen angiomas cavernosos múltiples.
- Reducir o destruir angiomas cavernosos existentes. Este es el objetivo final.

NO. 12 ¿NECESITO PRUEBAS GENÉTICAS?

La mayoría de las personas con angioma cavernoso no necesitan pruebas genéticas. Creemos que solo el 25% de las personas con un angioma cavernoso tienen una forma hereditaria de la enfermedad. Si tiene solo un angioma cavernoso, necesita una MRI con imágenes especiales llamada imagen de susceptibilidad ponderada (SWI) para descartar la forma hereditaria. Si tiene angiomas cavernosos múltiples, pero también tiene una anomalía venosa del desarrollo (DVA), SWI mostrará si sus lesiones

se agrupan cerca de la DVA o si se encuentran en otras áreas de su cerebro.

Si los angiomas cavernosos están solamente alrededor del DVA, usted no necesita pruebas. Tener múltiples angiomas cavernosos agrupados alrededor de un DVA es típico de la forma esporádica de un angioma cavernoso.

No puede heredar o transmitir la forma esporádica de la enfermedad. Las personas que tienen múltiples angiomas cavernosos que no están asociados con una anomalía venosa del desarrollo deben solicitar pruebas genéticas. A veces las personas son las primeras en su familia con una forma hereditaria. No necesita otros familiares afectados para justificar las pruebas.

Al momento de escribir estas líneas, varios medicamentos recetados están en camino de empezar a tener pruebas de ensayos clínicos de medicamentos, pero ninguno ha sido aprobado por FDA para el tratamiento del angioma cavernoso. Sin embargo, como se mencionó anteriormente, los expertos recomiendan que se revise su nivel de vitamina D para asegurarse de que se encuentra dentro del rango.

NO. 13 ¿CUÁLES SON LOS GENES QUE EL LABORATORIO VA A PROBAR?

Hay tres genes conocidos que, cuando están mutados, pueden causar una forma hereditaria de la enfermedad. Los investigadores los han nombrado CCM1, CCM2 y CCM3.

En los Estados Unidos, los individuos que remontan su ascendencia a los colonos originales de Nuevo México han pasado una mutación específica del gen CCM1 de generación en generación desde principios del siglo XVII o antes. Los investigadores llaman a esto la mutación hispana común. Sin embargo, no es necesario ser hispano para tener la forma hereditaria de la enfermedad.

Las formas hereditarias de angioma cavernoso existen en todos los grupos étnicos de todo el mundo.

Cada niño de una persona con la forma hereditaria tiene una probabilidad del 50/50 de heredar la enfermedad. No salta generaciones. Sin embargo, hasta la mitad de las personas con una forma

hereditaria pueden tener lesiones, pero no tener síntomas.

Individuos con una mutación del gen CCM1 o CCM2 desarrollan múltiples angiomas cavernosos y algunos desarrollan malformaciones cavernosas bajo la piel. Los individuos con una mutación en el gen CCM3 pueden tener características adicionales.

Alrededor de la mitad de las personas con una mutación en el gen CCM3 tienen su primera hemorragia durante su infancia. Tienen una hemorragia más frecuente y desarrollan nuevas lesiones más rápidamente, a razón de 2-3 nuevas lesiones por año.

Pueden tener otros problemas físicos, como escoliosis y tumores cerebrales benignos, con mayor frecuencia meningioma. También es probable que sean los primeros en su familia con la enfermedad.

Los pacientes con una mutación CCM3 necesitan supervisión adicional y deben ponerse en contacto con Angioma Alliance para obtener más información sobre nuestros programas especiales.

NO. 14 ¿CÓMO OBTENGO LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

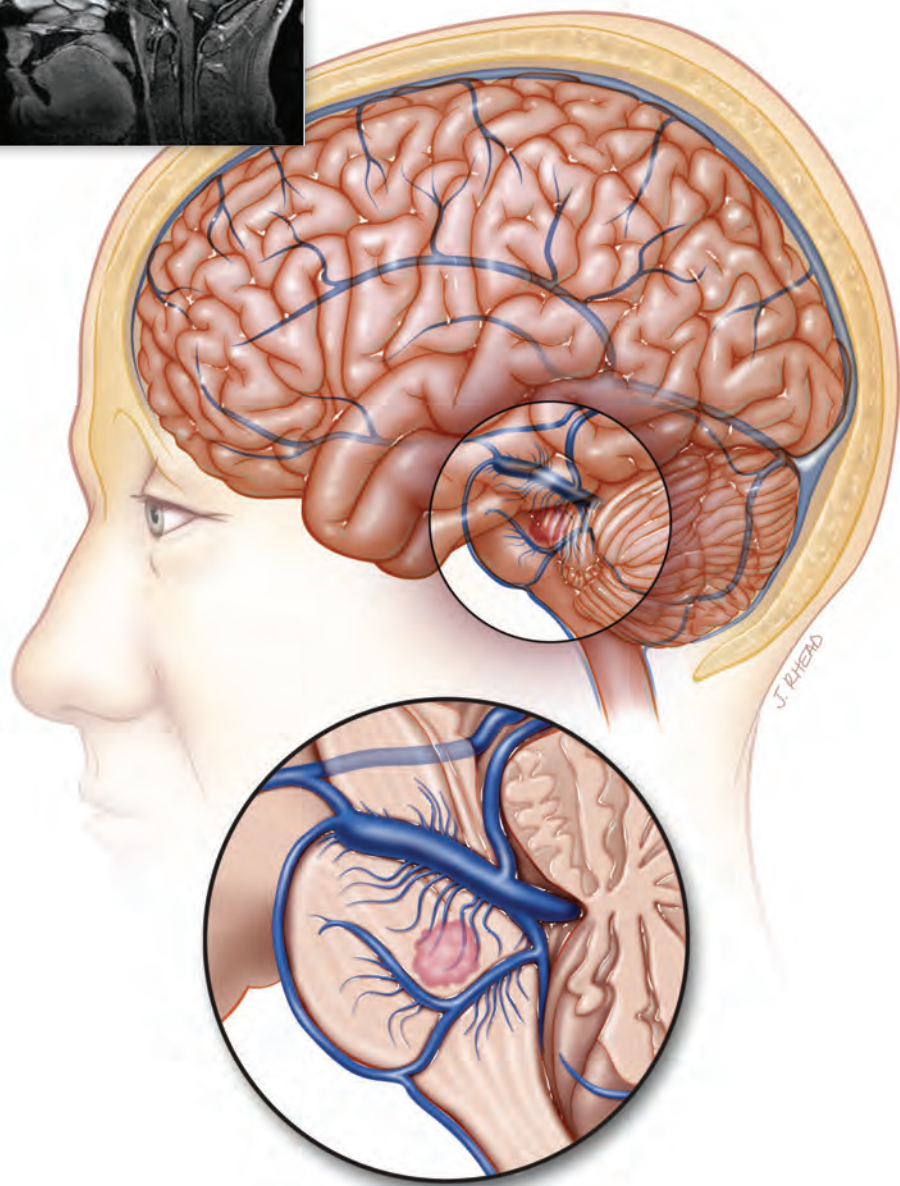
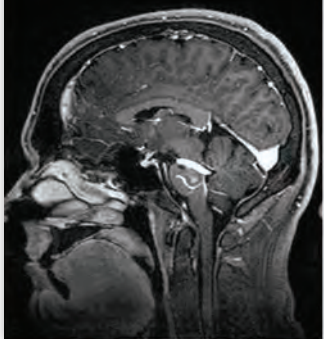
Un profesional médico como un neurólogo, neurocirujano, genetista o asesor genético debe ordenar pruebas genéticas.

Solo unos pocos laboratorios en los Estados Unidos realizan estas pruebas, y muchas compañías de seguros no cubren los gastos. Nuestro sitio web contiene una lista de laboratorios de prueba, modelos de plantillas para que su médico utilice cuando presente su seguro, e información sobre nuestro programa gratuito de pruebas genéticas para las personas que califiquen. Dependiendo del laboratorio, usted enviará una muestra



de sangre o de saliva para que sea analizada. Puede tomar hasta seis semanas el recibir los resultados.

Después de que haya recibido su resultado, su médico o asesor genético puede hablar con usted sobre las pruebas genéticas para otros miembros de su familia. Esto puede ser un tema difícil para las familias extendidas, y es importante contar con el apoyo de un profesional de la salud. Los miembros de la familia que no experimentan síntomas pueden optar por no hacerse la prueba o someter a prueba a sus hijos asintomáticos. Las pruebas genéticas son una decisión muy personal.



ANOMALÍA VENOSA DE DESARROLLO

También conocida como
angioma venoso o malformación venosa



HISTORIA DEL PACIENTE: Vern

DVA con Angioma Cavernoso



En 2004, Vern, entonces un padre de 28 años con dos hijos, se golpeó la cabeza mientras practicaba el jiu-jitsu. En la tomografía computarizada que le tomaron debido al accidente, Vern y su esposa Tiffany se sorprendieron al saber que Vern tenía una condición más grave y de largo plazo. Los médicos le diagnosticaron con múltiples angiomas cavernosos que rodean una gran anomalía

venosa del desarrollo (DVA), una vena malformada y dilatada, en su tronco cerebral. Si bien un DVA en sí mismo por lo general no causa síntomas o complicaciones, el DVA de Vern ha preparado el escenario para el desarrollo de más de un angioma cavernoso.

No fue hasta dos años más tarde que Vern tuvo su primera hemorragia. Como resultado, cerró su negocio como mecánico de servicio de flota móvil para enfocarse en su recuperación y su familia.

"No podía manejar", explica Vern. "Mi tiempo de reacción no estaba cerca de lo que tenía que ser para operar un vehículo de manera segura". Vern está conduciendo de nuevo, pero no en las carreteras interestatales o en momentos de mucho tráfico. Él también se ha estado recuperando de los déficits de la vista y la marcha.

Vern ha consultado a numerosos cirujanos sobre la eliminación de los angiomas cavernosos más problemáticos. La DVA complica la cirugía. La esposa de Vern, Tiffany, explica: "El angioma que mantiene el sangrado se encuentra demasiado cerca de su DVA para eliminarlo. La DVA se ve casi como un anzuelo, y el angioma está en el interior de ese anzuelo." "Perturbar un DVA grande como el de Vern puede causar una apoplejía catastrófica.

Tiffany continúa, "Vern ha aprendido que estar ocupado y hacer algo productivo cada día hace una gran diferencia en su calidad de vida. Vern siempre ha tenido un estilo de vida muy activo, pero desde que tuvo sus hemorragias, ha aprendido cómo hacer las cosas de manera más segura e inteligente. Sigue lo que los médicos le dijeron que hiciera y que no hiciera ... bueno, en su mayoría. En general, a Vern le va bien".

NO. **15** **¿DEBERÍA TENER PREOCUPACIONES SOBRE EL EMBARAZO SI TENGO UN ANGIOMA CAVERNOSO?**



En este momento, los expertos creen que las mujeres no corren más riesgo de hemorragia durante el embarazo que en cualquier otro momento. Pero, una hemorragia durante el embarazo puede presentar desafíos. Cirugía cerebral para extirpar un angioma cavernoso durante el embarazo es muy raro, pero se lleva a cabo en casos donde una segunda hemorragia sería una amenaza para la vida. Las mujeres con angioma cavernoso pueden tener un parto vaginal si no han tenido una hemorragia reciente. Si su médico sugiere una MRI durante su embarazo, su MRI no debe incluir contraste de gadolinio. Las mujeres que tienen epi-

lepsia y toman medicamentos antiepilépticos deben hablar con sus médicos sobre la elección de los medicamentos y la administración de suplementos de folato. Idealmente, debería tener esta conversación antes de quedar embarazada para evitar daños porque algunos medicamentos antiepilépticos pueden aumentar el riesgo de defectos de nacimiento cuando son tomados en las primeras semanas del embarazo. Sin embargo, tener una convulsión durante el embarazo puede causar un daño que es mucho más serio para el feto. Es importante continuar la medicación antiepiléptica durante el embarazo si ha tenido convulsiones y está embarazada.

NO. **16** **¿HAY PROBLEMAS ESPECIALES EN NIÑOS CON ANGIOMA CAVERNOSO?**



Existe la posibilidad de que haya muchos problemas especiales en niños, según su edad al momento del diagnóstico y sus síntomas. Es posible que los niños pequeños no puedan informarle sobre los síntomas, por lo que es importante programar la obtención de imágenes regularmente. Por otro lado, también es importante evitar una reacción exagerada para que los niños no estén expuestos a procedimientos médicos innecesarios, radiación de tomografías computarizadas, medicación de contraste de MRI y sedación. No siempre es posible lograr un equilibrio, y todos los padres se equivocarán en ambas direcciones en un momento u otro.

A medida que un niño crece y los padres adquieren más experiencia, manejar esta enfermedad se vuelve más fácil. Hablarle a su niño (o niña) acerca de su diagnóstico puede ser emocional y puede requerir un período de ajuste para su niño. Intente explicarlo con

términos simples que sean apropiados para la edad. Tener un profesional de salud mental pediátrico listo para ayudar puede hacer esto más fácil. Un profesional de la salud mental también puede ayudar si un niño con una hemorragia o un déficit relacionado con la cirugía lucha con las relaciones con los compañeros, las restricciones de actividades o los déficits académicos. Tendrá que explicar la enfermedad de su niño muchas veces a muchos profesionales, incluido el personal de la escuela, así como a amigos y otros cuidadores. Un buen apoyo de otros padres de Angioma Alliance en su comunidad, o su comunidad local de necesidades especiales puede ser útil para usted.

NO.

17

¿QUÉ DEBO PREGUNTAR A MI MÉDICO?

Si aún no conoce las respuestas a estas preguntas, es posible que desee preguntar esto en su próxima cita y escribir las respuestas aquí.

¿CUÁL ES EL TAMAÑO DEL ANGIOMA CAVERNOSO?

¿CUÁNTOS ANGIOMAS CAVERNOSOS TENGO?

¿CUÁL ES LA LOCALIZACIÓN EXACTA DEL ANGIOMA CAVERNOSO?

¿QUÉ FUNCIONES CONTROLA ESTE ÁREA DEL CEREBRO?

¿PARECE HABER UNA MALFORMACIÓN VENOSA O DE OTRO TIPO CERCA DEL ANGIOMA CAVERNOSO?

¿PARECE QUE HAYA SANGRADO ANTERIORMENTE?

EN SU OPINIÓN, ¿CUÁLES SON LAS CONDICIONES BAJO LAS CUÁLES USTED RECOMIENDA CIRUGÍA PARA ELIMINAR ESTE ANGIOMA CAVERNOSO?


SI TENGO OTRA SANGRADO ¿QUÉ SÍNTOMAS ESPERA USTED?

¿QUÉ SÍNTOMAS JUSTIFICA UNA LLAMADA O UN VIAJE A LA SALA DE EMERGENCIAS (ER)?

¿CON QUÉ FRECUENCIA TENDRÉ PRUEBAS DE SEGUIMIENTO? (¿Y CUALES SERÁN)?

¿CON QUÉ FRECUENCIA TENDRE SEGUIMIENTO CON USTED?

NOTAS

 El sitio web de Angioma Alliance tiene preguntas adicionales si su médico recomienda cirugía.

NO. 18 ¿CÓMO LE HAGO FRENTE A ESTO?

Recibir un diagnóstico de angioma cavernoso en el cerebro o la médula espinal para usted o un ser querido puede ser difícil y molesto. No importa su nivel de participación médica, necesitará un período de ajuste a una "nueva normalidad" que incluirá un momento de duelo por lo que ha cambiado.

Un consejero mental u otro consejero profesional de la salud puede ayudar si usted

experimenta dificultades emocionales que interfieren con su capacidad para superar sus días. Los amigos cercanos y familiares pueden tener dificultades para entender, especialmente si usted no parece estar enfermo. La comunidad en línea de la Alianza Angioma o el apoyo de uno-a-uno de compañeros puede ser útil mientras busca otras personas que compartan sus problemas.

NO. 19 ¿HAY OTRAS MANERAS EN LAS QUE YO PUEDA ESTAR SEGURO?

Solicite un CD con su MRI más reciente y una copia impresa del informe de radiología. Esto es bueno tenerlo cuando viaja y en caso de emergencia. También puede usar un brazalete de alerta médica que indique que tiene una condición que puede causar hemorragia cerebral. Finalmente, puede obtener su información médica con más

detalle en su teléfono celular. Algunos teléfonos celulares ofrecen aplicaciones a las que el personal de emergencia puede acceder incluso cuando su teléfono está bloqueado.

NO. 20 ¿QUÉ OFRECE ANGIOMA ALLIANCE A LOS PACIENTES Y A SUS FAMILIAS?

Nuestra misión es informar, apoyar y empoderar a las personas afectadas con angioma cavernoso e impulsar la investigación para encontrar mejores tratamientos y una cura.

INFORMACIÓN DEL PACIENTE:

Angioma Alliance proporciona una amplia información en nuestro sitio web y en nuestro boletín. Anunciamos nuevos hallazgos de investigación a medida que se publican. Organizamos conferencias para pacientes con presentaciones de expertos en estas enfermedades. Usted puede ver estas en cualquier momento en nuestro canal de YouTube.

APOYO AL PACIENTE:

Angioma Alliance ofrece apoyo para pacientes en nuestro sitio web, en Facebook y en nuestro programa de apoyo de compañeros uno a uno. En nuestras conferencias para pacientes, ofrecemos tiempo para que los asistentes compartan sus historias.

PRUEBA GENÉTICA:

Angioma Alliance ofrece pruebas genéticas gratuitas a personas con angiomas cavernosos múltiples que no pueden obtener cobertura a través de su seguro.

OPORTUNIDADES PARA PARTICIPAR EN LA INVESTIGACIÓN:

Angioma Alliance tiene un registro de pacientes donde usted

puede registrarse para obtener información sobre estudios de investigación, incluido el nuestro, que están reclutando. También tenemos un banco de tejido de ADN y de angioma cavernoso que le permite donar el tejido de su cirugía para investigación. Suministramos este recurso a laboratorios de todo el mundo.

CENTROS CLÍNICOS:

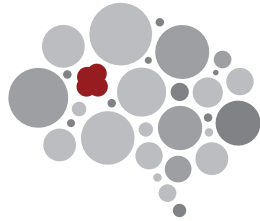
Angioma Alliance está en el proceso de crear una red de centros clínicos de Angioma Alliance para proporcionar cuidado multidisciplinario experto para nuestros pacientes.

EVENTOS DE CONCIENCIACIÓN:

Patrocinamos oportunidades de concienciación organizadas por voluntarios en todo el país, incluso en eventos deportivos de ligas mayores y en caminatas comunitarias.

Además de estas actividades para pacientes y sus familias, Angioma Alliance patrocina el evento anual Reunión Científica Internacional de Angioma Alliance, que reúne a investigadores de todo el mundo. Ofrecemos becas a los investigadores y proporcionamos consultas para ayudar con sus planificaciones clínicas de ensayos de medicamentos.

SIGUENDO HACIA ADELANTE



ANGIOMA ALLIANCE


→ Un diagnóstico de angioma cavernoso puede parecer abrumador. **ANGIOMA ALLIANCE** es un recurso excelente para usted y los miembros de su familia para conocer a otros y aprender más. Aunque el diagnóstico es raro, nuestras comunidades de pacientes y familiares en línea son grandes y están en crecimiento. Estamos comprometidos a ayudarnos unos a otros. Visítenos en nuestro sitio web en Angioma.org o en Facebook.






ANGIOMA ALLIANCE

520 W 21st St STE G2-411
Norfolk, VA 23517-1950



CORREO ELECTRÓNICO:
info@angioma.org



SITIO WEB:
Angioma.org



ANGIOMA ALLIANCE

because brains shouldn't bleed®