



- . cavernoma cerebral
- . cavernoma
- . malformação cavernosa cerebral

O GUIA DO PACIENTE



**ALIANÇA CAVERNOMA
BRASIL**

cavernoma.org.br



BEM-VINDO

Você recebeu esse Manual porque o seu médico diagnosticou, ou a alguém da sua família, como tendo ao menos um cavernoma em seu cérebro, ou em sua medula espinhal. Seu médico pode ter usado nomes como malformação cavernosa cerebral (CCM), cavernoma ou angioma cavernoso para o seu diagnóstico. Todos esses nomes são usados para a mesma doença. Usaremos, daqui por diante os termos cavernoma e lesão para falar dessa doença.

É provável que você esteja ouvindo pela primeira vez sobre cavernomas. Nesse Manual ofereceremos informações para ajudá-lo a tomar decisões bem informadas sobre tratamento. E pode ser que queira mostrar esse Manual para pessoas importantes para você para que também compreendam o que são cavernomas. Não existe uma forma típica pela qual cavernomas afetam as pessoas. Os sintomas, o curso da doença e sua gravidade podem ser muito diferentes de pessoa para pessoa. **Esse Manual oferece informações gerais e NÃO substitui o aconselhamento vindo do seu médico.** As informações de experts para orientação do manejo clínico da doença foi criado pelo Angioma Alliance Scientific Advisory Board Clinical Experts Panel e estão de forma mais completa no site www.angiomaalliance.org <[http:// www.angiomaalliance.org](http://www.angiomaalliance.org)>

Em breve estarão disponíveis também em português em nosso site, após sua publicação em revista científica.

Esse Manual foi originalmente construído pela Angioma Alliance - EUA, e traduzido, com autorização expressa da Presidente Connie



CONTEÚDO

ILUSTRAÇÃO DE CAVERNOMA CEREBRAL - p. 8-9

Histórias de pacientes.

A história de um cavernoma isolado com convulsões: **paciente Stacie**

ILUSTRAÇÃO DE CAVERNOMA DO TRONCO CEREBRAL- p. 14-15.

Histórias de pacientes.

Cavernoma do Tronco Cerebral : **paciente Taylor**

ILUSTRAÇÃO DE CAVERNOMA DA MEDULA - p. 20-21

Histórias de pacientes.

Cavernoma da medula espinhal: **paciente Joyce.**

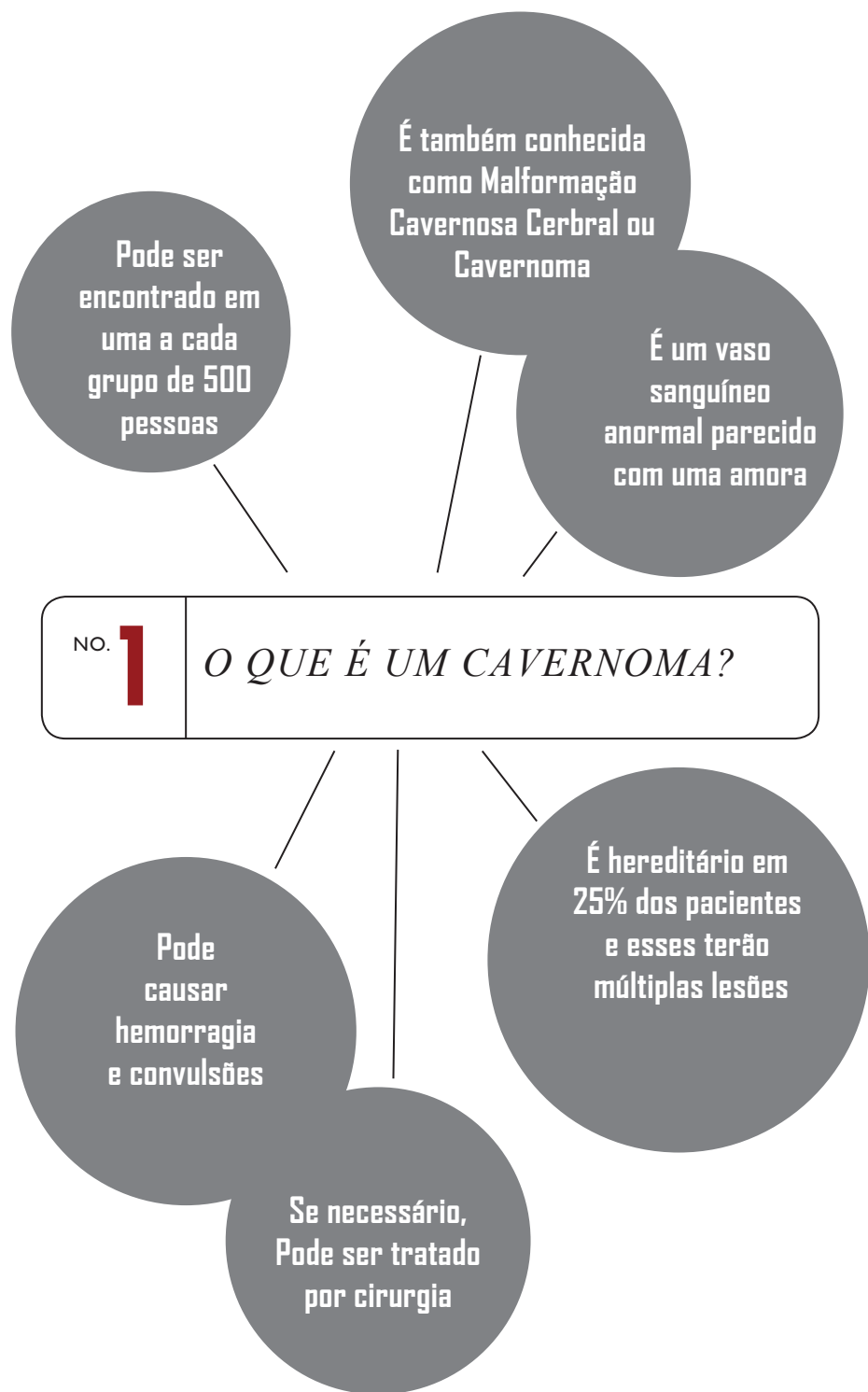
ILUSTRAÇÃO DE ANOMALIA VENOSA E CAVERNOMA: p. 28.- 29

Histórias de pacientes.

AVD com cavernoma cerebral: **paciente Vern**

Nº	PERGUNTAS	PAG
1	O QUE É UM CAVERNOMA	6
2	O QUE É UM CAVERNOMA INCIDENTAL (ACHADO) ?	10
3	QUEM PODERÁ ENVOLVER-SE NO MEU CASO?	11
4	O QUE CAUSA MÚLTIPLOS CAVERNOMAS ?	12
5	O QUE É UM CAVERNOMA ISOLADO (ESPORÁDICO) ?	13
6	O QUE É UMA HEMORRAGIA DE CAVERNOMA ?	16
7	O QUE CAUSA UMA HEMORRAGIA?	17
8	QUE SINTOMAS PODEM SER CAUSADOS POR CAVERNOMA ?	18
9	COM QUAL FREQUÊNCIA DEVO FAZER UMA MRI?	22
10	PRECISO SER OPERADO ?	23
11	EXISTEM OUTROS TRATAMENTOS PARA CAVERNOMA ?	24
12	PRECISO FAZER TESTE GENÉTICO?	25
13	QUAIS GENES O LABORATÓRIO DEVERIA TESTAR ?	26
14	COMO CONSIGO FAZER O TESTE GENÉTICO?	27
15	DEVO ME PREOCUPAR COM GRAVIDEZ E CAVERNOMA ?	30
16	EXISTEM DETALHES ESPECIAIS SOBRE CRIANÇAS COM CAVERNOMAS?	31
17	O QUE DEVO PERGUNTAR AO MEU MÉDICO?	32
18	COMO CONVIVER COM CAVERNOMA?	36
19	EXISTEM MEDIDAS PARA TER MAIS SEGURANÇA ?	36
20	O QUE A ALIANÇA CAVERNOMA PODE OFERECER AOS PACIENTES E SUAS FAMÍLIA?	37





Cavernomas ou Malformação Cavernosa Cerebral (CCM) é formado por vasos sanguíneos anormais. Não é câncer ou tumor, como o final 'OMA' da palavra pode dar a entender.

Os cavernomas são formados pelos menores vasos sanguíneos do corpo, os capilares.

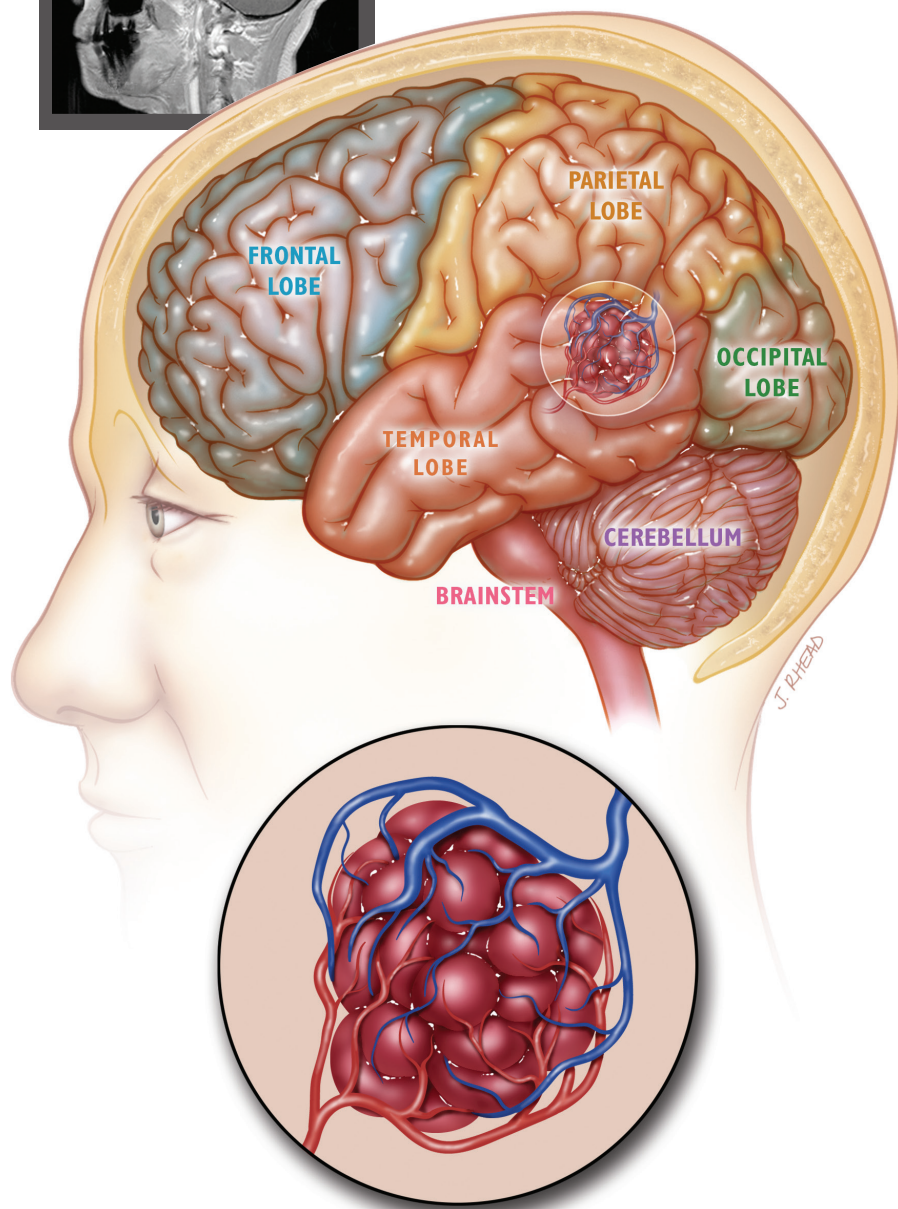
O sangue passa através desses vasos de forma muito lenta e com baixa pressão. Esses vasos finos podem não estar bem "grudados" uns aos outros e podem vaziar líquido sanguíneo para o tecido cerebral ou da medula espinhal e em sua vizinhança.

Imagina-se que um, em cada grupo de 500 pessoas, da população tenha cavernoma cerebral, mas a maioria dessas pessoas nunca terá sintomas. E das pessoas que têm cavernoma, muitas nunca terão uma hemorragia com sintomas.

O local mais raro de se ter um cavernoma com sintomas é na medula espinhal. É bom lembrar que cavernoma da medula não é o mesmo que hemangioma espinhal, que é localizado na vertebra (osso).

Os cavernomas podem também localizarem-se em uma área cerebral chamada Tronco cerebral.

Os cavernomas da medula e do tronco cerebral podem causar sintomas mais graves quando sangrarem.



CAVERNOMA CEREBRAL ANGIOMA

HISTÓRIA DE PACIENTE: Stacie

Cavernoma Esporádico com Convulsões



Stacie acordou no meio da noite, como em outras noites. Só que dessa vez estava desequilibrada ao andar e caiu junto à parede. As tonteadas aconteceram de novo na manhã seguinte. Aos 36 anos e com quatro filhos, procurou ajuda médica mas mesmo depois de vários exames os médicos não chegaram ao seu diagnóstico. Um ano depois experimentou vários episódios de crises convulsivas complexas, perda da consciência e dificuldades para falar. Seu marido a levou rápido a um Hospital onde realizou o exame de Tomografia que mostrou uma lesão profunda, no interior do lobo temporal direito em seu cérebro. Transferida para hospital maior foi feita Ressonância magnética cerebral e a lesão foi identificada como um cavernoma cerebral. Recebeu alta em uso de anticonvulsivantes. Entretanto permaneceu tendo crises convulsivas. Após nova consulta foi informada de que a remoção seria difícil devido à localização profunda e que a cirurgia poderia trazer dano adicional. Após tentar remédios anti-convulsivantes diferentes, suas crises estão sob controle. Aprendeu a deixar seus sapatos altos no armário, pois ainda tem as "tonteadas" e, às vezes, tem dificuldades para encontrar as palavras certas. Está feliz por poder dirigir de novo e poder cuidar de sua família. Stacie diz "Minha hemorragia mudou a minha vida, mas eu sei agora o motivo. Eu vou usar isso como minha força e não como fraqueza".

NO.

2

O QUE É UM CAVERNOMA INCIDENTAL (ACHADO) ?

O seu médico pode ter descoberto seu cavernoma cerebral ou medular ao pedir um exame de imagem cerebral ou medular por um motivo não relacionado com o seu cavernoma. Por exemplo, você pode ter feito uma tomografia ou ressonância após um acidente de carro e concussão. Nesse caso os médicos dirão que o seu cavernoma é um achado incidental. Pesquisas realizadas demonstraram que cavernomas incidentais têm uma chance muito pequena de desenvolverem sintomas.

Embora você possa querer seguir as precauções listadas na seção de hemorragia, não é necessário repetir imagem com frequência a menos que seu médico solicite ou você tenha sintomas.

Entretanto muitos médicos preferem fazer ressonâncias ocasionais para monitorar a lesão. Por exemplo, durante gravidez, após mudanças de medicamentos, se outra doença for diagnosticada ou em dramática mudança de estilo de vida incluindo exercícios extremos.

NO.

3

QUEM PODERÁ ENVOLVER-SE NO MEU TRATAMENTO?

Se você tiver sintomas, poderá precisar de vários profissionais nos seus cuidados.

NEURO-OFTALMOLOGISTA
Que cuida de problemas visuais relacionados ao cérebro

NEUROLOGISTA
Que cuida sintomas como convulsões e dores

NEUROCIRURGIÃO
Avalia cirurgia e acompanha os pacientes

DERMATOLOGISTA
Cuida de lesões da pele na doença hereditária

FISIATRA E FISIOTERAPEUTA
Reabilitação após evento cerebral ou medular

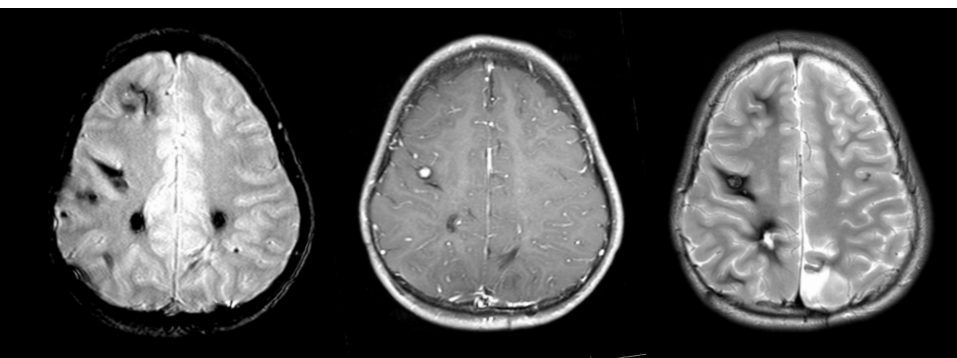
GENETICISTA
Avalia a forma hereditária da doença

ORTOPEDISTA
Monitora a coluna vertebral em pacientes com CCM3

NO.

4

O QUE CAUSA MÚLTIPLOS CAVERNOMAS ?



MRI with multiple cavernous angiomas as seen on SWI (T2*), T1, and T2 sequences.

Algumas pessoas podem ter mais de um cavernoma cerebral. Isso pode acontecer por vários motivos:

- Mais comumente essas pessoas têm a forma hereditária da doença. Pessoas com a forma genética da doença tipicamente desenvolvem cavernomas adicionais com o passar do tempo.
- Algumas pessoas têm uma segunda anomalia dos vasos sanguíneos chamada anomalia venosa do desenvolvimento (AVD), também conhecida em laudos de ressonância como angioma venoso. Esse vaso sanguíneo raramente causa sintoma sozinho. Entretanto pode criar condições mais favoráveis aos cavernomas de se desenvolverem junto a eles (um ou mais cavernomas). Isso não é hereditário.
- Irradiação cerebral ou espinhal para tratamento de câncer pode causar cavernomas múltiplos muitos anos depois. Essa forma de produção de múltiplos cavernomas não depende de hereditariedade.

NO.

5

O QUE É UM CAVERNOMA ISOLADO (ESPORÁDICO) ?

Ter um cavernoma isolado ou esporádico significa apenas que você é o único da família a ter um cavernoma cerebral, e que não tem uma mutação genética que poderia levar seus filhos a ter a doença. Geralmente tem apenas um cavernoma sem outro vaso sanguíneo anormal ou história médica que explique a lesão.

Existe a possibilidade de que um vaso sanguíneo diferente exista, chamado anomalia venosa do desenvolvimento (AVD) ou história de radioterapia cerebral para câncer na infância, que podem levar à produção de um ou mais cavernomas.

Para se ter certeza absoluta de que você tem a forma isolada da doença você precisa fazer uma ressonância com imagens especiais chamadas SWI ou gradiente-eco. Pergunte ao seu médico se esse tipo de imagem fez parte de sua primeira ressonância.

Veja os casos da Stacie e do Vern, nesse manual, para entender melhor sobre cavernoma esporádico com ou sem AVD.

HISTÓRIA DE PACIENTE; TAYLOR

Cavernoma do Tronco Cerebral



Elizabeth e Pasco, os pais de Taylor de três anos de idade, ficaram preocupados com seu comportamento. Ela começou a andar desequilibrada, sua voz ficou diferente e a face assimétrica. Uma ressonância confirmou que Taylor tinha um grande cavernoma que havia sangrado no tronco cerebral. Os pais estavam diante de uma decisão difícil. A remoção cirúrgica poderia causar deficiências neurológicas adicionais. E outra hemorragia poderia trazer risco à vida dela. Elizabeth e Pasco conseguiram outras múltiplas opiniões e decidiram seguir adiante com cirurgia em outro país. Nove meses após início dos sintomas foi feita a delicada cirurgia. Taylor evoluiu com paralisia facial, que não é incomum após manipulação do tronco cerebral, e dificuldades em coordenar seus movimentos afetando seu andar. Desde a cirurgia Taylor melhorou muito em sua habilidade de mover-se com reabilitação intensiva. Sua família está buscando opções para melhorar de sua face. Por ter cavernomas adicionais Taylor recebeu testagem genética, que revelou uma mutação do gene *CCM3*, que tende a levar à forma mais agressiva da doença e causar escoliose e outros tumores benignos intracranianos. Taylor é a primeira de sua família a ter a mutação do gene *CCM3*.

Os pais de Taylor ficaram contentes com o resultado da cirurgia, mas, estão preocupados. Elizabeth diz que "infelizmente estará sempre no fundo de minha mente a ansiedade de não saber o que estava acontecendo. Existe algo novo, alguma coisa que deveríamos estar sabendo?"

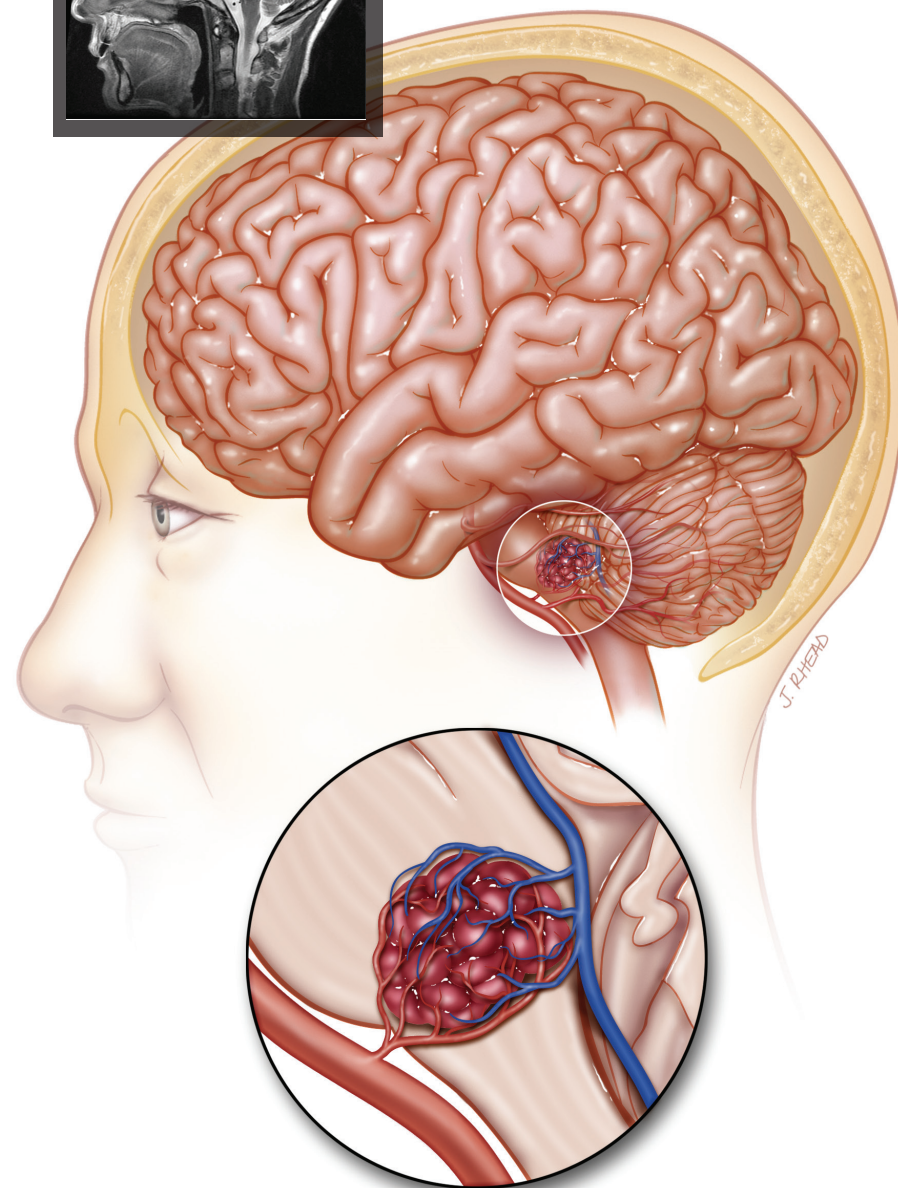


FOTO DA IMAGEM DO CAVERNOMA DE TRONCO CEREBRAL DE TAYLOR

O QUE É UMA HEMORRAGIA DE UM CAVERNOMA?

TODOS OS CAVERNOMAS têm um "vazamento" crônico de sangue na área onde ele está. É isso que forma a sua aparência típica na ressonância magnética. Esse vazamento é DIFERENTE de uma hemorragia significativa ou o que chamamos de sangramento do cavernoma. Um sangramento do cavernoma é um novo sangramento dentro, ou junto, do cavernoma, frequentemente associado a novos sintomas. O sangramento sintomático é a complicação mais séria de um cavernoma, e causa mais comum de cirurgia. A hemorragia pode causar novos sintomas ou aumentar os já existentes. Os sintomas específicos dependerão de sua localização e tamanho, e da quantidade de sangue, no cérebro ou na medula. Algumas lesões apenas produzem "vazamentos", com sintomas leves ou sem sintomas.

O sangue "vazado" sofre metabolização em seus produtos deixando um depósito de moléculas de ferro chamado de hemossiderina. Pode haver maior tendência a sangramentos naqueles portadores de múltiplas lesões, mas é impossível prever qual delas irá sangrar. Muitas jamais sangrarão. Entretanto, uma vez que um cavernoma apresenta uma hemorragia sintomática, existe risco significativo de que volte a sangrar. Nos primeiros 5 anos após um sangramento o risco anual de sangramento fica em torno de 6%. A grande maioria das segundas hemorragias acontecerão nos primeiros dois anos após o sangramento original. Aparentemente o percentual de pessoas que têm uma segunda hemorragia sintomática é até maior naqueles que têm cavernoma no tronco cerebral. Felizmente, após 5 anos após a primeira hemorragia, o risco retorna gradualmente à menos de 2% ao ano, similar ao de uma lesão que nunca sangrou.

O QUE CAUSA UMA HEMORRAGIA?

Não se sabe o que causa uma hemorragia em cavernomas. Sem fortes evidências torna-se difícil para os médicos recomendarem precauções específicas.

- Não existem evidências de que medicações, como aspirina (AAS) ou ibuprofeno, antiinflamatório não esteroide (AINE) possam causar sangramento. Entretanto a maioria dos especialistas recomenda limitar seu uso, pois uma hemorragia pode ocorrer a qualquer momento e, se tais drogas estiverem sendo usadas, a hemorragia pode aumentar de tamanho. É menos claro se pílulas hormonais anticoncepcionais ou suplementos estrogênicos devem ser restritos, mas alguns médicos aconselham evitar esses medicamentos principalmente se paciente já apresentou sangramento durante seu uso ou se durante gravidez.
- Comportamento que podem aumentar inflamação, como tabagismo, podem aumentar risco de hemorragia.
- Não existe motivo para evitar viagens aéreas.
- Envolver-se em exercícios ou atividades extremas (como correr triaton se nunca fez isso antes) pode aumentar o risco de sangramento.
- Pesquisadores não sabem se trauma craniano, incluindo esportes de contato, podem causar hemorragia.

COISAS QUE VOCÊ PODE FAZER:



Estudos em animais mostram que **MANTER NÍVEIS NORMAIS DE VITAMINA D** pode ser protetor. E, estudos com pessoas indicaram que pacinetes com deficiência de Vitamina D têm maior chance de ter lesões agressivas.



Seu médico pode pedir seu teste sanguíneo para ver nível de Vitamina D.



SIGA ORIENTAÇÃO DE SEU MÉDICO em controlar doenças crônicas como Hipertensão arterial e diabetes.



Os sintomas de um cavernoma depende de sua localização e do seu tamanho.

- Convulsões são os sintomas mais comuns de um cavernoma cerebral. Elas surgem em dois tipos mais comuns: crises chamadas parciais, com sintomas devido ao local onde a lesão está e generalizadas, que envolvem os dois lados do cérebro devido à generalização da atividade elétrica criada pela irritação da presença do cavernoma. Todas começam como focais (parciais) e algumas evoluem para generalizadas. Neurologistas usam remédios anti-epilépticos para controlar as crises. Entretanto, neurocirurgiões podem ter bons resultados na eliminação das crises com cirurgia se for possível em apontar o cavernoma causador das crises (no caso de lesões múltiplas) ou quando crises de difícil controle com medicação. Cavernomas do tronco cerebral ou medula não causam crises convulsivas.
- É conhecido que pacientes com cavernomas experimentam dores de cabeça mais frequentemente que outras pessoas. Tais dores não significam necessariamente uma nova hemorragia. Na maioria dos indivíduos é impossível distinguir cefaléia por cavernoma de outro tipo de dor de cabeça. Uma dor de cabeça diferente de qualquer outra que você tenha tido na vida ou na localização da lesão pode estar relacionada ao cavernoma.

- Cavernomas podem causar problemas relacionados à atenção, memória, habilidades sociais, humor e aprendizado, particularmente os locais mesmo sem hemorragia evidente. Isso pode ser particularmente verdadeiro para indivíduos com muitas lesões no cérebro.
- Cavernomas em algumas partes do cérebro e da medula podem causar fraqueza ou dormências nos braços ou nas pernas. Um cavernoma no tronco cerebral pode causar incoordenação motora chamada ataxia, paralisia facial, visão dupla (diplopia) entre outros sintomas.
- Cavernomas podem causar distúrbios de visão. Podem ser de dois tipos: aqueles causados por lesões no lobo occipital, que afetam como a informação visual é processada e aqueles causados por lesões no tronco cerebral, que afetam como os olhos funcionam.
- Cavernomas podem causar problemas auditivos, incluindo perda de audição e zumbidos, tonteados ou náuseas, particularmente se localizados junto ao tronco cerebral ou cerebelo.
- Um cavernoma na porção inferior do tronco cerebral (chamado bulbo) pode causar espasmos no diafragma lembrando soluços que não desaparecem. Mas, raramente esses locais podem levar à dificuldades para engolir ou de respiração.
- Cavernomas na medula podem causar dormências, fraqueza, paralisia e sensação de queimações. A localização de tais sintomas dependerá do nível onde a medula foi afetada. Também poderão ocorrer dificuldades em controle de bexiga e intestinos.

HISTÓRIA DE PACIENTE: Joyce

Cavernoma na Medula Espinhal

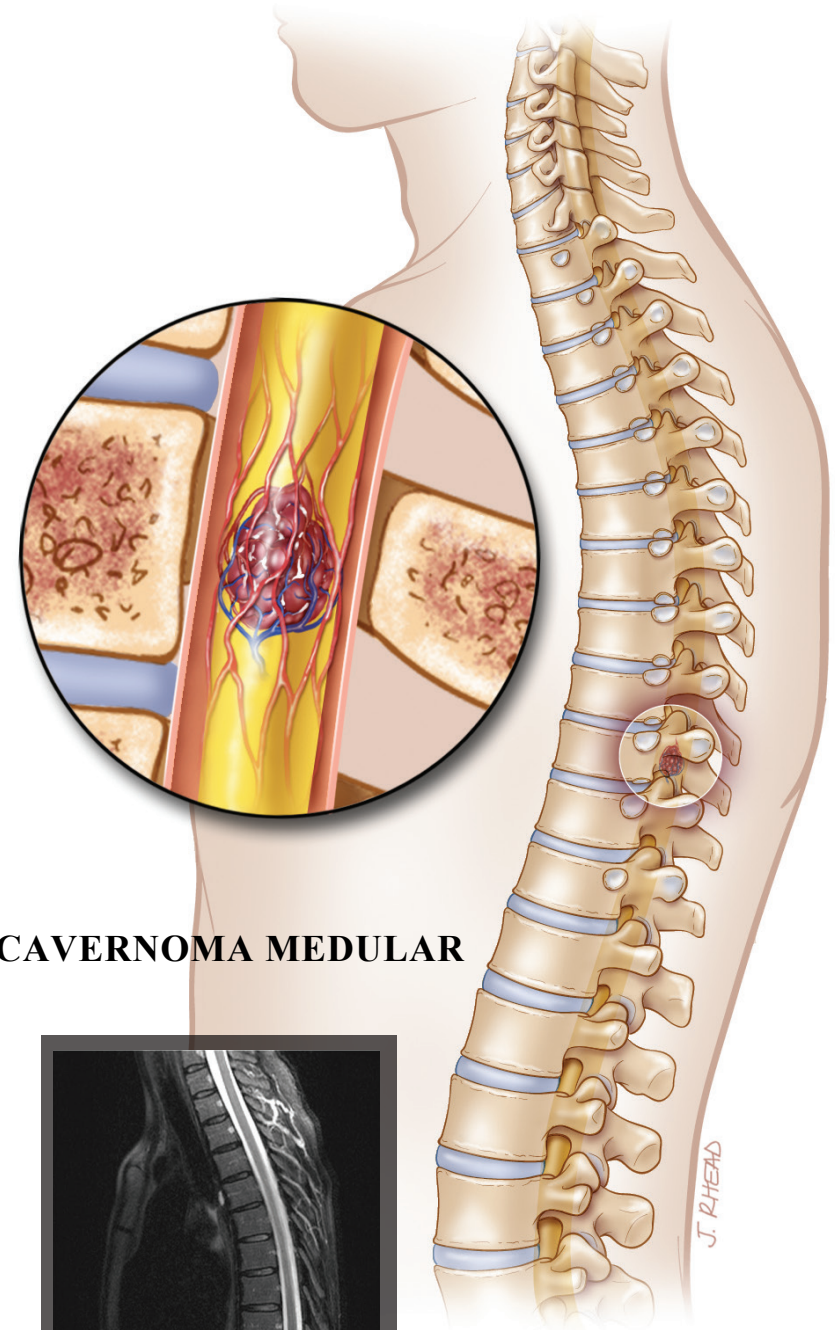


Eu coloquei meu braço na mesa da cozinha e senti uma dor intensa na pontas de meus dedos até o cotovelo.

Em 2007, em entrevista ao New York Times, Joyce dizia "Senti o braço inteiro queimando". Anos depois foi diagnosticada como tendo um cavernoma em sua medula cervical. Seu cirurgião disse-lhe que a lesão era acessível e ela foi operada com sucesso.

Joyce tem também múltiplos cavernomas no cérebro. Ela é portadora de uma alteração genética chamada Mutação Comum Hispânica. Enquanto qualquer pessoa de qualquer etnia pode ter a forma hereditária da doença, milhares de pessoas, que têm como ancestrais colonizadores espanhóis do estado americano do Novo México, têm essa mutação genética específica em comum. Um único ancestral conecta todos eles e muitas famílias permaneceram no Novo México, incluindo a de Joyce. Nenhum lugar do mundo tem tantos afetados.

Joyce tem sido ativa em advogar e aumentar o conhecimento sobre a doença no Novo México. Além da entrevista ao New York Times, atuou na criação e aprovação da legislação no Novo México levando à maior educação na área médica sobre o assunto. Apresenta-se em reuniões de pacientes e trabalha junto à mídia no Estado mostrando sua história e genealogia da doença. Ficou feliz em saber que nenhum de seus filhos herdou a doença.



NO. 9 COM QUAL FREQUÊNCIA DEVO REPETIR A RESSONÂNCIA?

Você e seu médico decidirão quando repetir a ressonância. Alguns médicos preferem repetir em uma ordem específica. Outros sugerem esperar até que surjam sintomas. Médicos com experiência com a doença sugerem exames mais frequentes com aqueles que não comunicam os sintomas, como crianças muito pequenas ou os com problemas intelectuais ou de comunicação. Alguns desses precisaram também de sedação para fazer a ressonância. Você e o médico pesarão o risco versus o benefício de sedação para fazer uma imagem. Tomografia computadorizada (TC) é outro exame de imagem que pode ser feito às vezes.

TC é mais rápida que ressonância mas as imagens são imprecisas e evolve exposição à radiação. A TC pode ser feita em uma emergência, quando a ressonância não estiver disponível. Pessoas com múltiplos cavernomas deveriam ter, sempre que possível, limites para exposição à TC pois não está claro se exposição à radiação poderia levar ao desenvolvimento de mais lesões. Um médico pode também sugerir a realização de angiografia cerebral para investigar uma hemorragia de um cavernoma. A angiografia permite visualização de artérias e veias no cérebro. O cavernoma **não** aparecerá na angiografia mas poderá descartar outro tipo de anomalia vascular, chamada malformação arteriovenosa. Se um cavernoma tiver uma aparência típica na ressonância, não haverá necessidade da angiografia cerebral como parte da rotina do tratamento da doença.



NO. 10 PRECISO SER OPERADO?

Se o seu cavernoma está causando sintomas, você deveria ter uma conversa detalhada sobre cirurgia com o seu neurocirurgião. A decisão sobre uma cirurgia sempre envolve pesar riscos versus benefícios.

Em geral, os médicos com maior experiência recomendam cirurgia se três critérios são encontrados.

- **Primeiro**, o paciente deve ter sintomas
- **Segundo**, o cavernoma teve, ao menos, duas hemorragias (a não ser que a primeira tenha sido grave o suficiente para trazer riscos de vida ao paciente).
- **Terceiro**, a remoção do cavernoma trará menores deficiências do que outra hemorragia traria.



Alguma vezes experts recomendam cirurgia após a primeira hemorragia e isso pode ser uma boa opção para alguém com epilepsia causada por um cavernoma. Existem ainda neurocirurgiões que se especializaram em cirurgia dos vasos sanguíneos cerebrais e da base do crânio (algumas das quais usadas para o tronco cerebral).

EXISTEM OUTROS TRATAMENTOS PARA CAVERNOMAS CEREBRAIS?

Alguns pacientes foram tratados com radiocirurgia estereotáxica, também conhecida como gama knife, acelerador linear, X Knife, Brainlab ou Ciberknife, já por alguns anos.

A radiocirurgia estereotáxica usa radiação com foco direcionado ao cavernoma sem abrir o crânio.

Os médicos com maior experiência recomendam que a radiocirurgia deveria ser considerada como opção somente em indivíduos com uma única lesão sintomática e situada em uma área do cérebro onde os riscos de uma cirurgia tradicional seriam demasiadamente altos. Essa terapia não deveria ser usada para tratar cavernomas que não causem sintomas ou em pacientes com a forma hereditária da doença, pois a radiação pode provocar o aparecimento de novos cavernomas.

Pesquisadores estão trabalhando para encontrar medicamentos para tratar os cavernomas cerebrais. E pode até acontecer de ser necessário mais de um remédio para tratar situações específicas. Os medicamentos poderão ser úteis para:

- Estabilizar o cavernoma de forma a que não sangre novamente. Pacientes poderiam usar medicamentos até mesmo antes da primeira hemorragia. Isso poderia ser particularmente importante para as pessoas com a forma hereditária da doença.
- Estabilizar o cavernoma APÓS uma hemorragia, para reduzir o risco de um novo sangramento. Lembrando sempre, existe alto risco para segunda hemorragia após os primeiros dois anos.

Durante esse tempo faria sentido usar uma medicação temporária que pudesse estabilizar doença.

- Interromper o desenvolvimento de novas lesões nas pessoas com a forma hereditária e múltiplos cavernomas.
- Diminuir ou destruir os cavernomas existentes. Esse é o objetivo final.

PRECISO FAZER O TESTE GENÉTICO?

A maioria das pessoas com cavernoma cerebral não precisa de teste genético. Acredita-se que em torno de 25% das pessoas com cavernomas tenham a forma hereditária. Se você tem apenas um cavernoma visto em uma ressonância, o exame deveria ter sido feito com uma técnica especial chamada Susceptibility-weighted Imaging (SWI) para afastar a possibilidade da forma hereditária. Se você tiver múltiplos cavernomas mas também uma AVD a SWI mostrará se as suas lesões estão juntas à essa AVD ou em outras áreas do cérebro. Se os cavernomas estão apenas em volta da AVD, você não precisa do teste.

Isso seria típico da forma esporádica da doença. (como explicado anteriormente) e não seria possível transmitir essa forma da doença.

As pessoas que têm múltiplos cavernomas, e não associados à AVD, deveriam fazer o teste genético. Não há necessidade de outros membros da família estarem afetados, pois, muitas vezes, a pessoa é a primeira da família com a forma hereditária.

Neste momento, em que esse Manual está sendo enviado, várias medicações estão no caminho de serem testadas em estudos clínicos mas nenhuma ainda aprovada para tratamento de cavernomas. Muitos médicos experientes têm recomendado a verificação do nível de Vitamina D sanguíneo para ter certeza de que estão normais, pois níveis baixos estão relacionados com forma mais agressiva da doença.

NO.

13

QUAIS OS GENES O LABORATÓRIO DEVERIA TESTAR?

Existem três genes conhecidos que, quando mutados, causam a forma hereditária da doença. Pesquisadores chamam eles de CCM1, CCM2 e CCM3.

Nos Estados Unidos os indivíduos com ancestralidade originados no estado do Novo México têm uma mutação específica do gene CCM1 que passou de geração para geração desde o ano 1600. É chamada de mutação hispânica comum. Entretanto, todos os grupos étnicos podem ter a forma hereditária da doença. Cada criança de pais com a forma hereditária tem 50% de chances de ter herdado a doença.

E não costuma pular gerações. Indivíduos com a mutação dos genes CCM1 e CCM2 desenvolvem múltiplos cavernomas pelo sistema nervoso e, alguns, apresentam as malformações até na pele. Os indivíduos com mutação do gene CCM3 costumam ter sua primeira hemorragia quando criança e desenvolvem novas lesões com maior frequência (+- 2 a 3 novas lesões por ano). Podem ter outras alterações como tumores benignos intracranianos e escoliose. Também têm maior chance de serem os primeiros da família com a doença.

Pacientes com a mutação do gene CCM3 precisam de monitorização mais frequente.

NO.

14

COMO CONSIGO FAZER O TESTE GENÉTICO ?

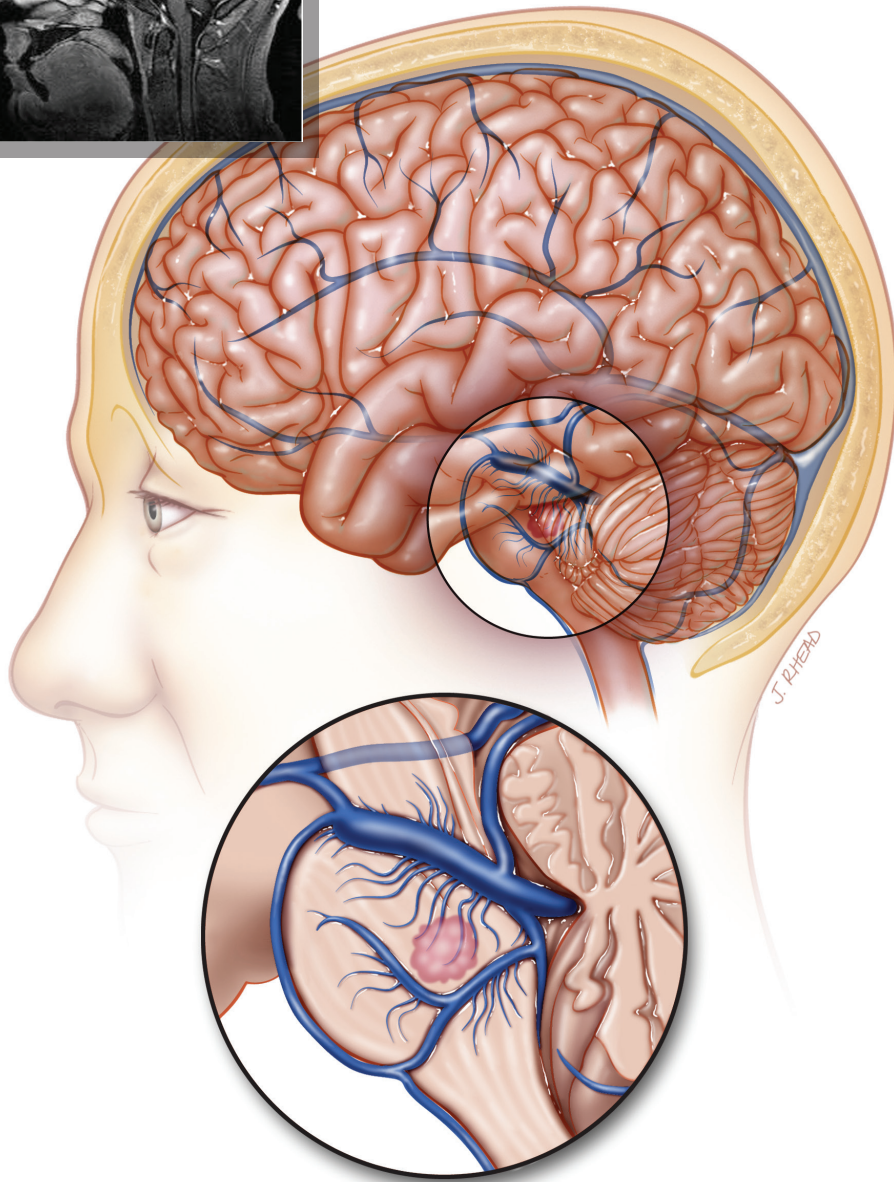
Um médico, como neurologista, neurocirurgião ou geneticista pode solicitar o teste genético.

Poucos laboratórios nos Estados Unidos e no Brasil fazem o teste pois não é teste usual de tais laboratórios. Para fazer o teste no Exterior existe normativas da ANVISA a serem obedecidas antes de enviar material por correio. Após receber o resultado do teste, o seu médico ou geneticista poderá falar sobre teste de outros membros da família.



Esse é um tópico difícil para famílias grandes e será importante ter apoio de um profissional de saúde. Muitos familiares que não têm sintomas podem escolher fazer ou não o teste em seu filho(a) assintomático. Teste genético é uma escolha absolutamente pessoal.

A Aliança Cavernoma Brasil - ACBra está trabalhando com pesquisadores da UFRJ e UNIRIO no desenvolvimento de projeto que poderá fornecer teste gratuito para indivíduos que sejam qualificados como candidatos à testagem. Acompanhe nosso site para manter-se informado. E cadastre-se como pessoa com cavernoma. <http://cavernoma.org.br/index.php/component/mapa/?Itemid=610>



Anomalia Venosa do Desenvolvimento

→ HISTÓRIA DE PACIENTE: Vern

Anomalia Venosa do Desenvolvimento ("Angioma venoso") e Cavernomas



Em 2004, Vern, então com 28 anos, bateu com a cabeça praticando jiu-jitsu. Ao fazer uma Tomografia de crânio ele e sua família ficaram surpresos ao saber que tinha uma doença mais séria e crônica. Foi diagnosticado como tendo cavernomas junto à grande anomalia do desenvolvimento venoso (AVD), uma veia dilatada, no seu tronco cerebral. A anomalia estabeleceu as condições para o desenvolvimento de mais de um cavernoma naquele local.

Somente dois anos depois Vern apresentou a sua primeira hemorragia. Como resultado fechou seu negócio de concertos de barcos, para recuperar-se. Atualmente voltou a dirigir mas somente curtas distâncias. Está recuperando-se também de sua dificuldade em andar e sua visão dupla (diplopia).

Consultou-se com vários cirurgiões sobre a remoção dos cavernomas mas soube que a AVD era fator complicador. Sua esposa explicou que "a AVD funcionava como uma rede e os cavernomas estariam dentro dessa rede". Fechar a AVD poderia trazer resultados trágicos à cirurgia. Sua esposa continua "Vern aprendeu a ser produtivo e cada dia fez grande diferença em sua qualidade de vida. Ele aprendeu a fazer suas coisas de forma mais eficaz e segura. Diante de tudo, ele está indo bem".

NO. **15** *DEVO ME PREOCUPAR COM GRAVIDEZ E CAVERNOMA ?*



Atualmente os médicos com experiência no assunto acreditam que mulheres com cavernoma não apresentam maior risco de sangramento na gravidez do que em outro momento da vida. Porém um sangramento durante a gravidez apresenta desafios. A necessidade de uma cirurgia cerebral para remoção de um cavernoma durante a gravidez é muito rara mas pode ser necessária em casos no qual uma segunda hemorragia traga riscos à vida. Mulheres com cavernoma podem fazer parto vaginal se não tiveram sangramento recente.

Se o seu médico sugerir uma ressonância durante a gravidez, essa ressonância não deveria incluir injecto do contraste gadolinium.

Mulheres com epilepsia, devido ao cavernoma, e tomando remédios anti-convulsivantes devem falar com seu médico sobre medicação de escolha E suplementação de folato. Se possível, devem falar sobre isso antes da gravidez pois algumas medicações poderiam aumentar risco de defeitos congênitos quando tomados nas primeiras semanas. Entretanto, ter crises convulsivas durante a gravidez pode ter maiores consequências para o feto. É importante continuar medicação anti-epiléptica durante a gravidez se você já teve crises convulsivas e está grávida.

NO. **16** *EXISTEM DETALHES ESPECIAIS SOBRE CRIANÇAS COM CAVERNOMA?*



Existe muitos detalhes sobre crianças com cavernomas, dependendo da idade e sintomas. Crianças muito novas podem não saber falar de seus sintomas, tornando importante agendar exames de imagem regularmente. Por outro lado, é também importante não exagerar para não expor crianças à exames médicos desnecessários, irradiação de TC, contraste de ressonâncias e sedação. Nem sempre é possível fazer um balanceamento e sempre poderá existir algum falha para um ponto ou outro.

Com o crescimento e os pais mais experientes isso torna-se mais fácil.

Dizer ao seu filho(a) o diagnóstico pode ser algo que envolva suas emoções e demande de um período para compreensão da criança. Explique com termos simples compatíveis com a idade da criança. Um profissional de saúde pode ajudar em relação à uma criança com deficiência neurológica e restrições nas atividades ou nos estudos. Você poderá ter que explicar a doença muitas vezes, para profissionais da escola, assim como colegas e cuidadores.

Suporte de outros pais podem ser obtido através na comunidade da Aliança Cavernoma Brasil ou na sua localidade onde atendimento à pessoas com necessidades especiais seja provido.

NO.

17

O QUE DEVO PERGUNTAR AO MEU MÉDICO?

Se você ainda não souber as respostas para estas perguntas, você pode perguntar ao seu médico na sua próxima consulta.

Qual o tamanho do meu cavernoma?

Quantos cavernomas eu tenho?

Qual é a localização exata do Cavernoma?

Qual a função cerebral da área onde está meu Cavernoma?

Há alguma outro tipo de lesão próximo ao meu cavernoma?

Há evidência de sangramento anterior?

Na sua opinião, há condições ou recomendação para retirada do cavernoma por cirurgia?

Em caso de novo sangramento, quais sintomas posso ter?

Quais sintomas justificam uma ligação para você ou ida para uma emergência?

Com que frequência devo realizar os exames de acompanhamento?

Com que frequência devo fazer acompanhamento?

NOTAS

➔ No site Aliança Cavernoma tem mais perguntas a fazer para seu médico caso indique a cirurgia.

NO. **18** *COMO CONVIVER COM CAVERNOMA?*

Receber o diagnóstico de cavernoma cerebral ou na medula espinhal é sempre perturbador. Não importa o seu nível de envolvimento médico, você vai precisar de um período de adaptação até assimilar algumas mudanças que poderão surgir em sua vida. Se não conseguir lidar bem com o diagnóstico procure um psicólogo, ele poderá ajudá-lo.

Troque experiências com pessoas que já convivem com a doença, isso lhe fará bem. Temos no Facebook da Aliança Cavernoma um grupo de pessoas que se fortalecem na troca de mensagens.

<https://www.facebook.com/Aliancacaavernomabrasil/?fref=ts>

Temos também nosso site www.cavernoma.org.br

NO. **19** *EXISTEM OUTRAS FORMAS DE ME SENTIR SEGURO ?*

Peça cópia do CD de sua ressonância magnética mais recente com cópia também do laudo do radiologista. Isso lhe dará maior segurança quando estiver viajando ou em casos de emergência.

Você pode ainda ter suas informações médicas em detalhe no seu celular. Alguns telefones celulares oferecem aplicativos que o pessoal do serviço uma emergência pode acessar quando ele estiver bloqueado.

NO. **20** *O QUE A ALIANÇA CAVERNOMA OFERECE AOS PACIENTES E FAMILIARES?*

NOSSA MISSÃO:

Ajudar pacientes, médicos e quaisquer interessados no conhecimento sobre cavernoma. Levar às pessoas com cavernoma informações e viabilizar que as pessoas se encontrem e se fortaleçam na troca de experiências.

TESTE GENÉTICO

A presença de múltiplos cavernomas é a marca registrada da forma familiar dos cavernomas encefálicos. Pacientes com perfil da mutação no gene CCM 3 FORMA mais rara e agressiva da doença têm teste genético gratuito.

<http://cavernoma.org.br/index.php/cadastro-teste-genetico-gratuito>

INFORMAÇÕES AOS PACIENTES

Um dos maiores problemas enfrentado pelos pacientes ou seus familiares, é a falta de informação ao receber o diagnóstico.

Para minimizar este vazio criamos nosso site

www.cavernoma.org.br

e também nosso facebook

ALIANÇA CAVERNOMA BRASIL

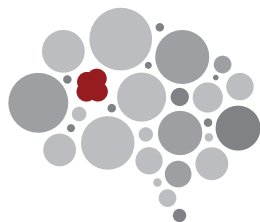
CADASTRO DE PACIENTES

A Aliança Cavernoma Brasil tem o grande desafio de localizar, identificar e registrar cada Brasileiro que tem Cavernoma Cerebral.

Em nosso site foi criado um espaço exclusivo para que cada pessoa com Cavernoma Cerebral possa se cadastrar e compor nosso banco de dados, ACESSE E CADASTRE-SE

<http://cavernoma.org.br/index.php/component/mapa/?Itemid=610>

VAMOS EM FRENTE!



ANGIOMA ALLIANCE



ALIANÇA

CAVERNOMA BRASIL

➔ O diagnóstico de Cavernoma pode parecer esmagador. Nós da Aliança Cavernoma Brasil estamos juntos na busca de informações e verbas para novas pesquisas. Em breve a equipe de pesquisadores da UFRJ em parceria com a equipe da UERJ dará início à primeira pesquisa para novo fármaco no Brasil. Agradecemos à Deputada Mara Gabrilli pela Verba Parlamentar. Visite nosso site e mantenha-se informado.
www.cavernoma.org.br



 **ALIANÇA CAVERNOMA BRASIL**
Brasília - DF

 EMAIL contato@cavernoma.org.br

 www.cavernoma.org.br
Facebook. Aliança Cavernoma



ALIANÇA

CAVERNOMA BRASIL



ANGIOMA ALLIANCE

because brains shouldn't bleed®