

Första digitala temadagen om kavernom i Sverige



Idag är en stor dag för oss!

Patientperspektiv och patientberättelser

**Jana Bergholtz
& Susanne Borgås**

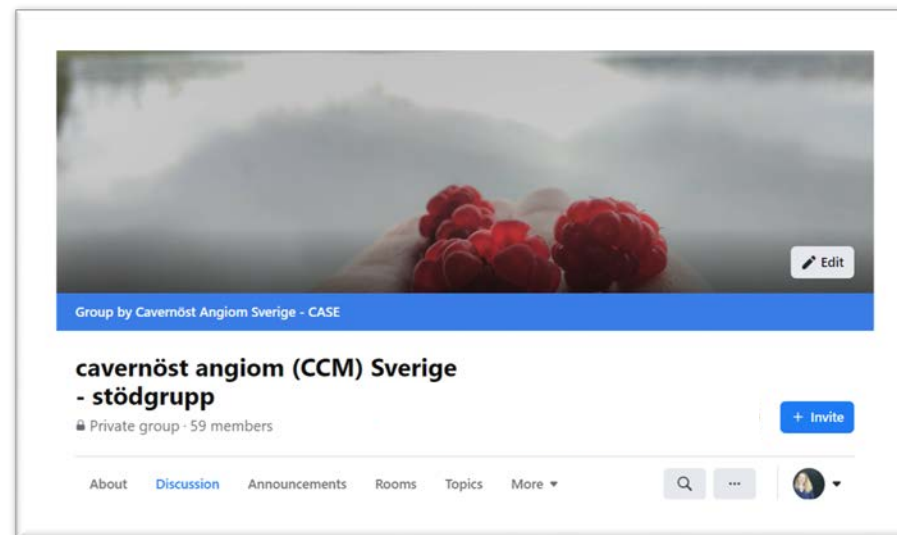
- 1) Föreningen CASE
- 2) Överblick om 4 olika „typiska“ patientperspektiv
- 3) Susanne berättar om hennes resa
- 4) Öppen diskussion:
Vad är viktig för oss att ta upp idag från patientperspektivet?
- 5) CASE flygblad

Om vi hinner:

- Vägen framåt: Europeisk och internationellt samarbete

1) Föreningen CASE (Cavernöst Angiom Sverige)

- Facebook: [„cavernöst angiom \(CCM\) sverige – stödgrupp“](#)
- Föreningen bildades 26:e augusti 2018 i Upplands Väsby
- Medlem av [Riksförbundet Sällsynta diagnoser](#)
- Hemsida: www.cavernostangiomsverige.org

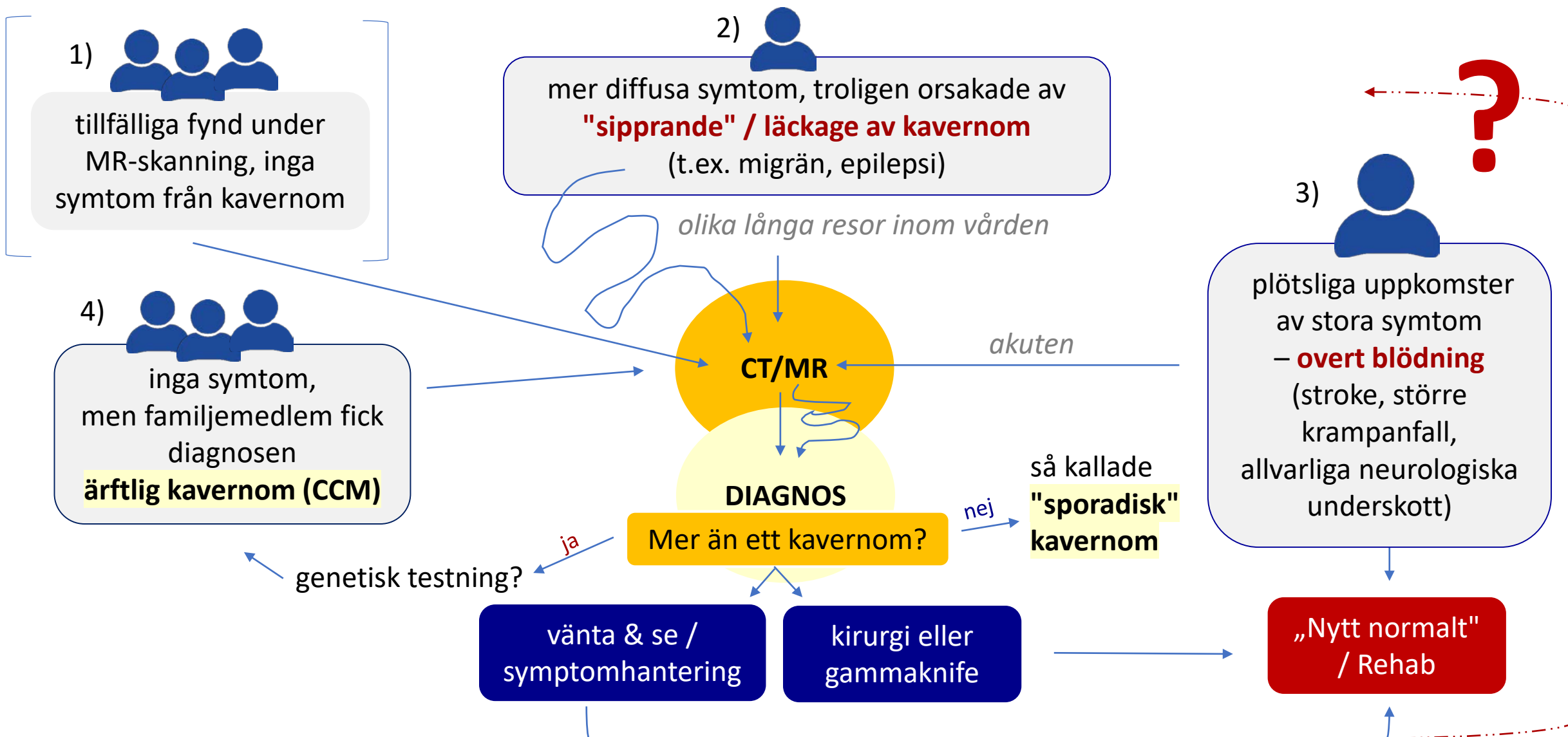


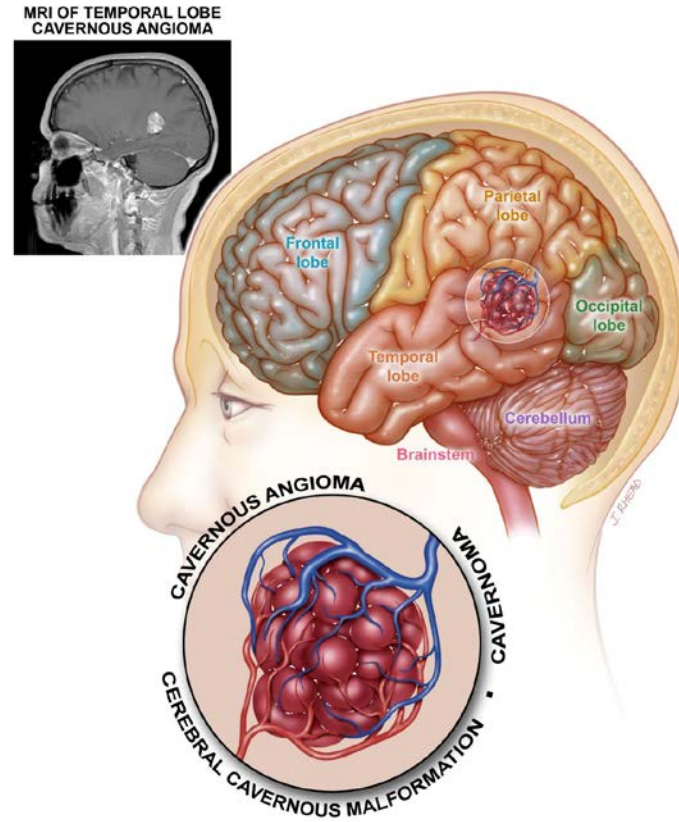
CASE konstituerande möte, augusti 2018



CASE styrelse, maj 2019

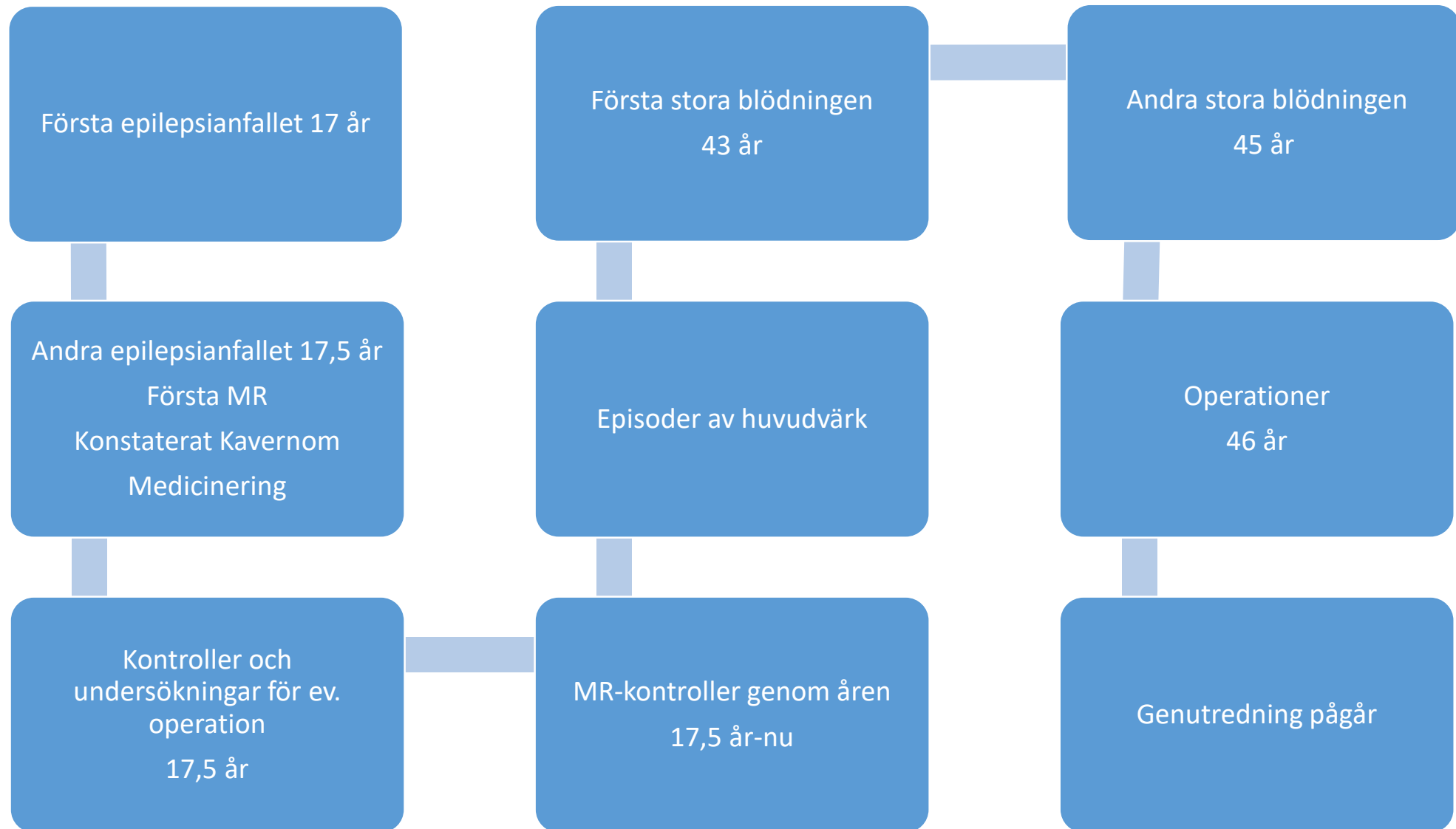
2) Överblick av 4 olika patientperspektiv





Mina Kavernom och jag

Tidslinje

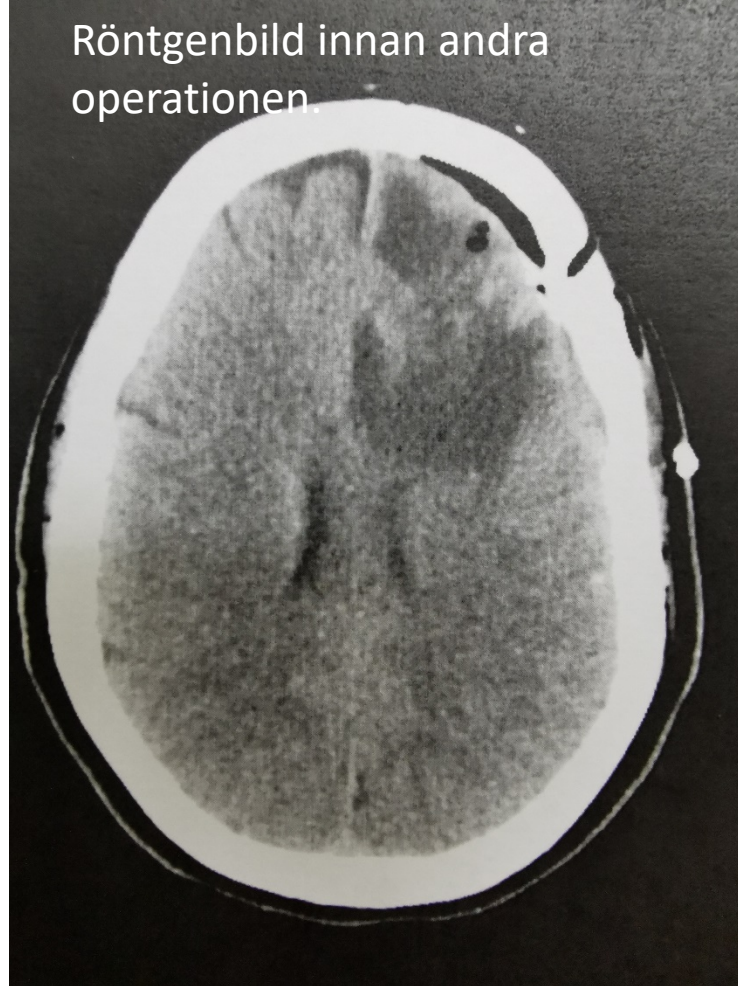


Bilder

Första operationen mars 2020



Röntgenbild innan andra operationen.



Efter andra operationen april 2020



4) Öppen diskussion: Vad är viktigt för oss?

1. Att kunskap om kavernom sprids till fler läkare (tillfälliga ofarliga fynd versus ärftlig/sporadisk sjukdom!)
2. Att veta: Vad kan vi göra för att inte få en till blödning?
3. Att få information så snabbt som möjligt om det finns ett läkemedel
4. Att bli trodd på när de gäller symtom (empati!)
5. Att ha någon att bollar tankar med (till exempel hur man ska tänker när man pratar med barnen)
6. Att träna för att nå ett mål (och inte bara skickad hem utan hjälp) >> hopp / neuroplasticitet!
7. Att få en snabbare diagnos
8. Att få en tydlig handlingsplan
9. Att veta: Vad är farliga aktiviteter för oss?

5) Flygblad – hjälp oss gärna att nå ut!



Skriv till oss hur många flygblad ni vill ha (och din adress):
jana.bergholtz@cavernostangiomsverige.org

5) Flygblad – hjälp oss gärna att nå ut!

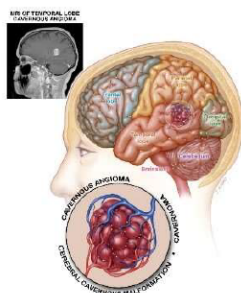
Stöd för patienter med kavernom/ cavernösa angiom

(på engelska: cerebral cavernous malformation, CCM)

SÄLLSYNTA DIAGNOSER
RARE DISEASES SWEDEN

För vår logotyp en fjäril? Fjärilen är en symbol för hopp, men står också för tankeeffekten. Det är en hypotes inom kaos teori, 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.

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 kavernoma eller cerebral cavernöst malformation (CCM).



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

Förekomst

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

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

Sporadiskt cavernöst angiom

En av 500 personer har minst ett cavernöst angiom i hjärnan. De flesta människor kommer dock vara fria från symtom. Men cavernösa angiom kan växa och orsaka blödningar i alla åldrar, även hos små barn. De kommer sannolikt att ge symptom när en person är mellan 20 och 40 år. Det vanligaste första symtom är epileptiska anfall (50 procent), följt av blödning (25 procent) och neurologiska bortfall (25 procent) som suddig syn och svaghet/förlamning i extremiteter.

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 arva sjukdomen. Den ärftliga formen av sjukdomen kan orsakas av en mutation på någon av följande tre gener: CCM1, CCM2 eller CCM3. Det finns flera grupper av personer som har högre risk för ärftlig form: Efterkommande 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.

Behandling

Livssituationen varierar, beroende på hur stor neurologisk skada eller neurologiska problem diagnosbäraren har. Hjärn- eller ryggkirurgi är den enda nuvarande behandlingen för sjukdomen (mars 2019). Men det finns ett antal mediciner under utveckling för att stärka kärlen och för att stoppa fler cavernösa angiom från att bildas.

	PRE-CLINICAL In vitro	Animal models	Phase I	Phase II	Phase III
RHO KINASE INHIBITORS					
Atorvastatin	+	+	+	+	+
Bay-1000	+	+	+	+	+
Levamisole/Resolvin/Conivaptan	+	+	+	+	+
OXIDATIVE STRESS					
Hydroxytyrosol	+	+	+	+	+
INFLAMMATORY INHIBITORS					
Sildenafil	+	+	+	+	+
Statins	+	+	+	+	+
NUTRITIONAL SUPPLEMENT					
Vitamin D3	+	+	+	+	+
BETA BLOCKER					
Propranolol	+	+	+	+	+
MACROBIOSE					
Gut bacteria modification	+	+	+	+	+
ANGIOGENESIS INHIBITOR					
Thrombospondin (TSP1)	+	+	+	+	+

Mer information finns här: Angioma Alliance
<http://angioma.org/pipeline>

Föreningens verksamhet

Föreningen jobbar tillsammans med Dr. Elisabetta Dejana och hennes forskargrupp vid Uppsala universitet:
<http://igp.uu.se/forskning/vaskularbiologi/elisabetta-dejana/>

Vi jobbar också med den amerikanska föreningen Angioma Alliance och med föreningar i andra europeiska länder (Storbritannien, Italien, Frankrike, Spanien, Tyskland, Nederländerna, Belgien) för att skapa internationell informationsdelning. Vi kommunicerar med specialister i hela Europa och deltar vid 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 58 deltagare i Italien (senast 18 Mars 2019). Vid intresse, kontakta Dr. Elisabetta Dejana, Uppsala universitet:
elisabetta.dejana@igp.uu.se

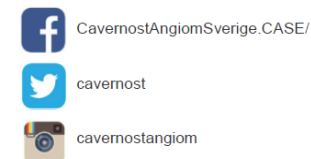
Är du en patient?

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

Här hitta du mer information:
www.cavernostangiomsverige.org

Stödgrupp på Facebook (Sverige):
<https://www.facebook.com/groups/304947520243364/>

Stödgrupp på Facebook (Europa):
<https://www.facebook.com/groups/1435794749827227/>



Eller kontakta oss direkt:
info@cavernostangiomsverige.org
Ordförande: Jana Bergholtz
Mobil: 0720-19 60 08

Cavernöst Angiom Sverige (CASE)
www.cavernostangiomsverige.org

Ideell Förening
Org Nr: 802518-9799
1 av 65 föreningar i
Riksförbundet Sällsynta Diagnoser

Ladda ner elektronisk version här: <https://www.cavernostangiomsverige.org/>



CASE

Cavernöst Angiom Sverige

Stöd vårt arbete



... starkare tillsammans!

Home

Kavernom

Nyheter

Om oss

Kontakt



Välkommen!



<https://www.cavernostangiomsverige.org/>

Tack!
Hoppas vi ses!



Europeiskt samarbete mellan patientföreningar



www.cavernoma.org.uk



<https://www.facebook.com/CavernomaIrelandSupport/>



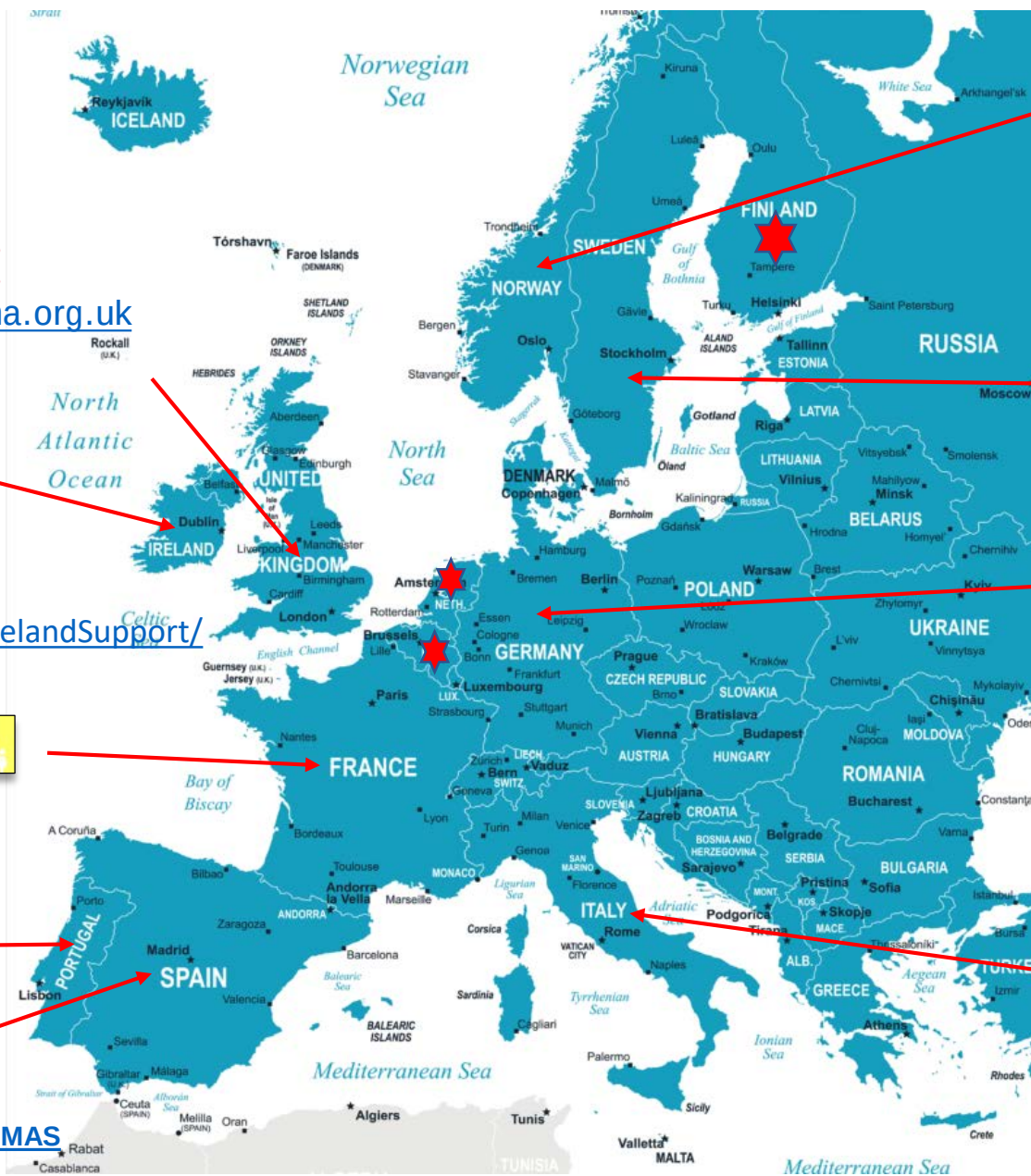
<http://association-cavernome-cerebral.e-monsite.com/>



Cavernoma de Portugal
<https://www.cavernoma.pt/>



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE CAVERNOMAS
<http://cavernomas.org/>



[Kavernøs Angiom Norge \(KAN\)](http://www.kan.no)



<https://www.cavernostangiomsverige.org>



Federal Association of
Congenital Vascular Malformation
(Bundesverband Angeborene
Gefäßfehlbildungen e.V.)

<https://www.kavernom.de/de/>



www.anacconlus.org



Europeiskt & internationellt samarbete mellan patientföreningar



“In conjunction with the Cavernoma Alliance UK International Forum, European patient advocacy group leaders met for the very first time on June 7th, 2019 at De Vere Horsley Estate/United Kingdom to talk about the creation of a European Network in order to be able to work together more efficiently towards our common goal – to stop cavernous angiomas from bleeding.”

– Angioma Alliance Newsletter, Fall 2019

<http://www.cavernoma-europe.org/>