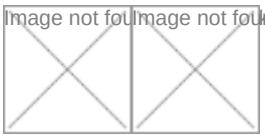
Malformazioni Cavernose Cerebrali

Le **Malformazioni Cavernose Cerebrali** (**CCM**), dette anche **angiomi cavernosi** o **cavernomi**, sono lesioni vascolari caratterizzate da agglomerati di capillari sanguigni (gomitoli vascolari) abnormemente dilatati e fragili. Si possono trovare nel **cervello**, nel **midollo spinale** e, più raramente, in altre regioni del corpo tra cui la **pelle** e la **retina**.



Gli angiomi cavernosi sono tipicamente descritti con un aspetto simile ai lamponi, a causa della presenza di strutture multiple a forma di bolle chiamate caverne. Ciascuna caverna è piena di sangue e delimitata da uno strato di cellule specializzato chiamato endotelio. Le cellule endoteliali costituiscono gli elementi di base che interagendo con altri tipi cellulari formano i vasi sanguigni. Nel caso degli angiomi cavernosi, le caverne sono vasi sanguigni grossolanamente dilatati che possono perdere sangue a causa della loro fragilità dovuta a difetti nelle cellule endoteliali ed alla perdita di altre componenti strutturali che sono essenziali per le normali pareti dei vasi. Il numero di angiomi cavernosi presenti in un dato paziente può variare da uno a molti (anche alcune decine); anche le loro dimensioni sono molto variabili essendo distribuite in un intervallo compreso tra pochi millimetri ad alcuni centimetri di diametro. In funzione delle loro dimensioni, gli angiomi cavernosi possono esercitare pressioni notevoli sui tessuti nervosi circostanti, causando un ampio spettro di sintomi clinici che comprende **mal di testa ricorrenti**, **difetti uditivi e visivi**, **gravi deficit neurologici**, **attacchi epilettici**, **emorragia cerebrale** ed **ictus**. Tuttavia accade non di rado che tali malformazioni non causino alcun tipo di problema, rimanendo **asintomatiche** per tutta la vita.

Prevalenza e Incidenza
Si stima che gli angiomi cavernosi si presentino in circa uno ogni 500-600 individui, cioè approssimativamente nello **0,2% della popolazione** generale senza distinzione di sesso e di età. Infatti, gli angiomi cavernosi sono presenti anche nei bambini, sebbene i sintomi clinici si manifestino più frequentemente nella fascia d'età compresa tra i 20 ed i 40 anni. Gli angiomi cavernosi possono continuare a formarsi durante la vita; pertanto i **tassi d'incidenza** ed il **numero di angiomi** per persona sono **più alti negli adulti**. Generalmente, più del 30% degli individui affetti da angiomi cavernosi è destinato prima o poi a sviluppare sintomi clinici.

Gli angiomi cavernosi possono presentarsi in modo sporadico oppure possono essere ereditati secondo una modalità di trasmissione autosomica dominante. Vengono pertanto suddivisi in due categorie:

1) **Angiomi cavernosi familiari (ereditari)**Ricerche recenti hanno dimostrato che la malattia può essere causata da mutazioni a carico di **tre geni**, *CCM1*/*KRIT1*, *CCM2*/*MGC4607* e *CCM3*

/*PDCD10*, localizzati sul braccio lungo del cromosoma 7, sul braccio corto del cromosoma 7, e sul braccio lungo del cromosoma 3, rispettivamente. Oltre il 20% degli individui affetti da angiomi cavernosi presenta la forma ereditaria della malattia, avendo ereditato dai genitori una o più mutazioni di uno dei suddetti geni. Essendo l'**ereditarietà** di tipo autosomico **dominante**, è sufficiente ereditare la mutazione da uno dei due genitori per acquisire la predisposizione a sviluppare la malattia. Ciascun figlio di un individuo affetto dalla forma familiare della malattia ha pertanto il **50% di probabilità** di ereditare la malattia. Questa forma è spesso associata alla presenza di **angiomi cavernosi multipli**. Sebbene gli angiomi cavernosi familiari interessino famiglie di tutte le razze, la loro prevalenza è più alta tra gli Ispano-Americani originari del New Mexico. Ciò è dovuto ad una specifica mutazione genetica che è stata trasmessa attraverso almeno 17 generazioni nell'ambito di questo gruppo culturale.

2) **Angiomi cavernosi sporadici**
La trasmissione di mutazioni genetiche non si verifica nel caso della forma sporadica della malattia. Tipicamente, questa forma è caratterizzata dalla presenza di un **singolo angioma cavernoso** che può essere presente alla nascita oppure si può sviluppare durante la vita. Poiché le lesioni sporadiche non si presentano seguendo l'ereditarietà genetica come nei casi familiari, i membri della famiglia di un individuo affetto da angioma cavernoso sporadico non avranno la predisposizione alla malattia. Inoltre, i figli di individui affetti dalla forma sporadica della malattia non avranno più probabilità di sviluppare angiomi cavernosi di chiunque altro nella popolazione generale (1 su 500-600 individui).

Angiomi Venosi associati

Circa il 40% degli angiomi cavernosi sporadici si sviluppa in prossimità di un'altra anomalia vascolare denominata angioma venoso. Gli angiomi venosi, chiamati anche malformazioni venose o **Anomalie dello Sviluppo Venoso** (**DVA**) poiché sono la persistenza focale di vene dello sviluppo embrionale, non hanno un significato patologico e la loro asportazione è come occludere una vena drenante con risultati disastrosi. La presenza di un angioma venoso associato rende pertanto più difficile l'asportazione chirurgica di angiomi cavernosi. Inoltre, in alcune persone un angioma venoso può determinare lo sviluppo di più di un angioma cavernoso.

Altre Malformazioni Vascolari

L'angioma cavernoso fa parte di uno spettro di lesioni vascolari note come " **Malformazioni Vascolari Angiograficamente Occulte** (MVAO o, all'inglese **AOVM**)" accomunate dal fatto di non essere rilevabili mediante angiografia. Infatti, gli angiomi cavernosi non sono visibili nell'angiogramma poiché sono anomalie in cui il sangue fluisce molto lentamente. Questa caratteristica differenzia gli angiomi cavernosi dalle **Malformazioni Artero-Venose** (MAV o, all'inglese **AVM**) che sono lesioni ad alto flusso sanguigno prontamente visibili nell'angiogramma.

Lingua
Italiano

Tags:
pazienti [1]

Source URL: http://www.ccmitalia.unito.it/it/content/malformazioni-cavernose-cerebrali

Links
[1] http://www.ccmitalia.unito.it/it/etichette/pazienti