

## Le CCM in Italia

Le **Malformazioni Cavernose Cerebrali (CCM)**, dette anche angiomi cavernosi o cavernomi, sono anomalie dei capillari sanguigni del sistema nervoso centrale che possono manifestarsi clinicamente in tutte le fasi della vita sia in **forma sporadica** (senza che siano coinvolti altri membri della famiglia) sia in **forma familiare** (con ereditarietà di tipo autosomico dominante a penetranza incompleta) e mettono chi ne è affetto a rischio di gravi **sintomi e segni clinici**, quali mal di testa ricorrenti, epilessia, deficit neurologici ed emorragie cerebrali potenzialmente letali. Tuttavia, si tratta di una **malattia poco conosciuta**, purtroppo persino in ambito medico.

Studi autoptici e di risonanza magnetica nell'uomo hanno consentito di stabilire che **la prevalenza delle lesioni CCM nella popolazione generale è compresa tra lo 0,1% e lo 0,5%**. Tuttavia, le lesioni CCM, che a volte possono essere riscontrate casualmente nel corso di esami di routine o di accertamenti per altri motivi, non causano sempre sintomi clinici e possono rimanere asintomatiche per lunghi periodi o per sempre. Infatti, è noto che **la forma sintomatica della malattia**, caratterizzata dalla comparsa di uno dei sintomi o segni clinici suddetti, **si manifesta solo nel 20-30% dei casi**.

Di conseguenza, sebbene l'**epidemiologia** della malattia CCM in Italia **non sia nota**, statisticamente **nel nostro Paese** (considerando una popolazione complessiva di 60 milioni di abitanti) **la malattia sintomatica dovrebbe colpire un numero di persone compreso tra 15.000 e 80.000**.

Considerando inoltre che **la forma sporadica e quella familiare (ereditaria) della malattia rappresentano rispettivamente circa il 70% e il 30% dei casi**, è possibile stimare che la **forma sporadica** della malattia CCM (**sCCM**) si manifesti nella popolazione italiana con una prevalenza di **2-9 casi ogni 10.000 abitanti** (10.500-56.000 casi totali), mentre la prevalenza della **forma familiare (fCCM)** sia di **0,75-4 casi ogni 10.000 abitanti** (4.500-24.000 casi totali).

D'altronde la forma familiare della malattia CCM è già inclusa nell'elenco delle Malattie Rare di Orphanet <sup>[1]</sup>(*Malformazione Cavernosa Cerebrale ereditaria/familiare - numero ORPHA: 221061*).

Nella pratica clinica la presenza di CCM non è facilmente diagnosticabile, essendo la **risonanza magnetica l'unico strumento diagnostico efficace** per questa malattia. Pertanto, spesso ci si limita al riconoscimento di sintomi clinici e al loro trattamento con farmaci analgesici, ignorandone però la causa primaria e il rischio potenziale di emorragie cerebrali che possono risultare fatali. Per la diagnosi della forma familiare (fCCM) sono disponibili anche **test genetici** specifici.

D'altra parte, **al momento non esiste una cura specifica per la CCM**, a parte la rimozione chirurgica di lesioni accessibili in pazienti a rischio di emorragie cerebrali o con epilessia non trattabile farmacologicamente.

La **promozione della conoscenza della malattia** è il primo passo per migliorare la qualità di vita dei pazienti e sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni sull'importanza di approcci assistenziali e di ricerca multidisciplinari e integrati.

In questo contesto, il **network multidisciplinare** CCM Italia [2], nato nel 2011 e comprendente i principali centri clinici e di ricerca italiani interessati alla problematica biomedica delle CCM, ha contribuito significativamente alla **caratterizzazione dei meccanismi patogenetici** della malattia, schiudendo promettenti prospettive per la definizione di nuovi **approcci terapeutici** non invasivi ed efficaci e di **criteri diagnostici-assistenziali** condivisi su scala nazionale. Inoltre, costituisce un **punto di riferimento informativo e di supporto** per i pazienti, ha dato un forte impulso alla **divulgazione della conoscenza** della malattia CCM in Italia, ne ha promosso il **riconoscimento come malattia rara ai fini dell'esenzione** dalla partecipazione alle spese per le relative prestazioni sanitarie in Piemonte e Valle d'Aosta (codice di esenzione: RNG111-52 [3]), e si sta adoperando affinché tale riconoscimento possa presto estendersi su scala nazionale. Infine, CCM Italia ha instaurato **collaborazioni multidisciplinari** con centri di ricerca internazionali interessati alla problematica delle CCM, nonché una **partnership finalizzata alla cooperazione** con le principali organizzazioni che operano nel campo della malattia in questione, tra cui l'Angioma Alliance [4], l'Angioma Alliance Canada [5] e la Cavernoma Alliance UK [6].

"**Agire localmente, cooperare globalmente**" è lo slogan di CCM Italia: la speranza è che il promettente connubio tra comunicazione e sperimentazione alla base di quest'approccio integrato possa contribuire a "fare rete" in maniera veloce ed efficace contro le CCM.

## Lingua

Italiano

## Tags:

pazienti [7]

---

**Source URL:** <http://www.ccmitalia.unito.it/it/content/le-ccm-italia>

## Links

[1] [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/IT/Elenco\\_malattie\\_rare\\_in\\_ordine\\_alfabetico.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/IT/Elenco_malattie_rare_in_ordine_alfabetico.pdf)

[2] <http://www.ccmitalia.unito.it/>

[3] [http://www.ccmitalia.unito.it/aiac/index.php?option=com\\_content&view=article&id=63:rari-ma-non-soli-2-parte&catid=7:news&Itemid=24](http://www.ccmitalia.unito.it/aiac/index.php?option=com_content&view=article&id=63:rari-ma-non-soli-2-parte&catid=7:news&Itemid=24)

[4] <http://www.angiomaalliance.org/>

[5] <http://www.angioma.ca/>

[6] <http://www.cavernoma.org.uk/>

[7] <http://www.ccmitalia.unito.it/it/etichette/pazienti>