

Reseberättelse Nordic Society Vascular Anomalies 230918-19, Sigtunahöjden, Sigtuna.

Charlotte Jeppsson, MD PhD Hand Surgery, Malmö.

Måndag morgon anlände vi till ett något kallare Sigtuna denna vackra september. Sigtunahöjden är en fantastisk konferensanläggning, belägen uppe på höjden något väster om Sigtunas centralare delar. Hotellet har utsikt över trädtoppar och Mälaren glittrar i solljuset. All förplägnad, service och boende lämnade inget ytterligare att önska.

NSVA arrangerades i år av Stockholm och Uppsala tillsammans och samlade ca 90 deltagare. Huvudsakligen kommer deltagarna från de nordiska länderna, men även hitresta kolleger kommer från Tyskland, Frankrike och Spanien. Stort arbete läggs på att bjuda in föreläsare som bedriver aktiv forskning inom fältet.

Inbjudna talare var bla Dr Juan Carlos Lopez Gutiérrez, en erfaren barnkirurg från Madrid. Han föreläste om sina erfarenheter av kirurgi i förhållande till mer modern behandling. Modernare behandling omfattar numer olika cytostatika, electroscleroterapi i kombination med faciliterande medicinering och intraoperationell laserbehandling. Intressant aspekt att jämföra livslång potentiellt farlig medicinering med upprepade kirurgiska ingrepp, för och nackdelar inklusive de stora kostnaderna med cytostatikabehandling.

Kärllmissbildning/ Kärltumör har, sedan första ISSVA- klassifikationen (International Society of Studies of Vascular Anomalies) 1976 av Mulliken & Jung, reviderats flera gånger och utvecklas snabbt. Fra beror detta på den senaste tidens gendiagnostik av kärllmissbildningar och tumörer vilken medger patientmodifierad behandling i en allt större utsträckning.

Speciella highlights som är värda att nämna:

Tarja Mäkinen från Uppsala som letar efter bra behandlingar till patienter som visar sig ha en PIKCA-mutation. Denna mutation och dess olika varianter är starkt associerad med överväxt-syndrom. Hon har lyckats skapa en mus som utvecklar overgrowth-syndrom och funnit att det verkar finnas en macrofag stimulerande effekt på lesionen. Dessutom har hon sett att additiva behandlingar utöver Rapamune/ Alpelisib såsom vårt vanligare preparat Celecoxib, kan förstärka effekten och reversera tumörerna snabbare och mer.

Guillaume Canaud från Universtié de Paris beskrev hur han lyckats med att få FDA, Food and Drug Administration i USA att snabbgodkänna ett bröstcancer-cytostatikum på indikationen behandling av svåra overgrowth syndromes. Man har därefter behandlat 280 patienter och lyckats med att både reversera tumörer och normalisera barn med stora handikapp genom denna drog, även kallat alpelisib. Canaud visade bla fantastiska filmer på en 6-årig rullstolsbunden flicka med overgrowth i thorakalregionen med kompression av medullan varför hon var helt rullstolsbunden utan kontroll på tarm och blåsa. Hon hade blivit helt frisk, tumören hade gått i regress och hon kunde både gå och springa normalt samt återfått full kontroll över blås- och tarmfunktionen. Samma professor föreläste om att man nu kan gen-identifiera arteriovenösa missbildningar och om det föreligger en mutation kallad Kras-G12c kan man behandla denna med Sotorasib, ett cytostatikum som i Sverige kallas Lumykras och är registrerat för användning vid småcellig lungcancer.

Ytterligare spännande framgångar inom genetiken var att man alltmer börjar kunna göra gen-analys på blodprov i stället för biopsier, dvs det som numera kallas "wet analyses". Ju närmre man kommer

själva missbildningen vid blodprovstagningen, desto högre chans verkar det vara att få representativt DNA. Detta kan uppnås antingen via direktpunktion i lesionen eller i samband med angiografiska kartläggningar av missbildningen. I nuläget är ett positivt svar sant men ett negativt svar kan man inte lita på. När dessa metoder är evaluerade i framtiden kommer det att underlätta väsentligt både för patienter och vårdgivare samtidigt och leda till att kostsam provtagning kan undvikas.

Prof. Walter Wohlgemuth, Martin Luther Universitet i Halle nära Leipzig gav en intressant föreläsning om sina erfarenheter om att kombinera elektroscleroterapi med Bleomycin. Genom att sticka in elektroder och leda ström över kärlanomalin påverkas cellmembranen och insprutat Bleomycin når då det intracellulära området i mycket större utsträckning. Effekten som uppnås blir därmed mer potent. Man kan i och med detta minska ner Bleomycindoserna till 25% vilket minskar de toxiska riskerna som finns med preparatet. Metoden verkar fungera bra på både venösa och lymfatiska förändringar. Man provar nu även på arteriovenösa nidus med varierande effekt.

Dessa mer informella möten med kollegor som hanterar udda, ovanliga diagnoser är ett måste för oss som jobbar i de multidisciplinära teamen runt om i Sverige och Skandinavien. Både för att öka kunskapen generellt men fr.a. för att kunna hjälpa dessa patienter. Utvecklingen för kärmissbildnings- och kärltumöresgrupperna är inne i en snabb och exponentiell fas där både diagnostik och behandling utvecklas snabbt. Glädjande är att patienter som tidigare bedömts som omöjliga fall och dömda till palliativ vård ibland både får funktion och liv tillbaka.