

Lymphangiomyomatose (LAM)

Lymphangiomyomatose (LAM) ist eine seltene Lungenerkrankung, die hauptsächlich Frauen im gebärfähigen Alter betrifft. Obwohl sie auch bei Männern berichtet wurde, ist dies außerordentlich selten.

Es wird geschätzt, dass LAM bei drei bis fünf von jeweils einer Million Frauen auftritt.

In diesem Informationsblatt finden Sie einen Überblick über die LAM-Symptome, wie die Erkrankung diagnostiziert und behandelt wird, sowie Tipps für das Leben mit der Erkrankung. Da Ärzte nicht häufig in Kontakt mit an LAM erkrankten Personen kommen, kann es vielleicht für Sie hilfreich sein, wenn Sie dieses Informationsblatt zu Ihrem nächsten Arztbesuch mitnehmen.

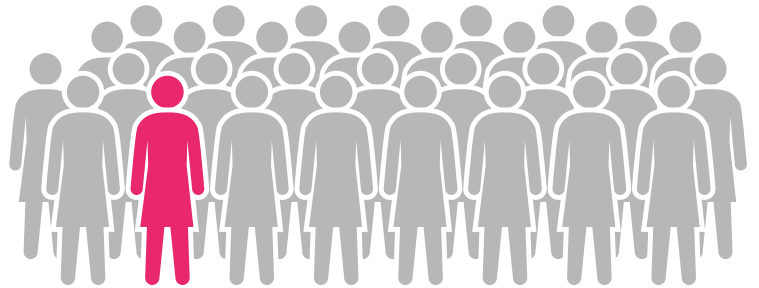
Was ist LAM?

LAM ist gekennzeichnet durch Lungenzysten (luftgefüllte Bläschen, die nach und nach zur Zerstörung der Lunge führen), Veränderungen des Lymphsystems und Nierentumore.

Es handelt sich um eine fortschreitende Erkrankung, was bedeutet, dass die Symptome sich im Allgemeinen im Laufe der Zeit verschlimmern.

LAM entwickelt sich bei jeder Person unterschiedlich. Bei einigen Frauen kann die Erkrankung einigermaßen leicht verlaufen, sodass es ihnen über Jahrzehnte sehr gut geht, und sie keine Behandlung benötigen.

Bei anderen verschlechtert sich die Lungenfunktion jedoch im Laufe der Zeit, und sie benötigen möglicherweise eine Behandlung mit Sauerstoff, Arzneimitteln und/oder ein Lungentransplantat.



Etwa drei bis fünf Frauen von jeweils einer Million erkranken an LAM.

„LAM tritt nicht bei allen in der gleichen Form auf; bei einigen Frauen schreitet die Erkrankung langsamer voran, als bei anderen, vergleichen Sie sich daher nicht mit anderen, da dies unnötigen Stress verursachen kann.“ **Iris, Italien**

Was verursacht LAM?

Man kann LAM ohne eine andere Erkrankung bekommen. Dies wird sporadische LAM genannt. Oder man bekommt LAM zusammen mit einer anderen Erkrankung, der sogenannten tuberösen Sklerose. Die Ursachen von LAM sind noch nicht vollkommen bekannt.

Sporadische LAM

Die sporadische LAM wird nicht vererbt und nicht an die Kinder weitergegeben. Eines von zwei Proteinen (Tuberin und Hamartin) ist im LAM-Gewebe anormal. Dies ist auf Mutationen (Veränderungen) in den Genen zurückzuführen, die für diese Proteine zuständig sind. Die Proteine wirken als Bremse auf das Wachstum der LAM-Zellen, und wenn sie anormal sind, kommt es zu einem übermäßigen Wachstum dieser Zellen. Warum dies geschieht, ist nicht klar, aber die Forschung konzentriert sich derzeit hauptsächlich auf das Stoppen des Wachstums dieser Zellen.

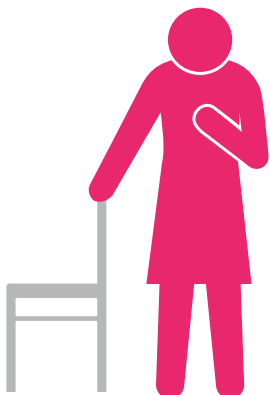
Tuberöse Sklerose und LAM

Tuberöse Sklerose ist eine Erbkrankheit. Menschen mit tuberöser Sklerose haben in allen oder fast allen ihrer Zellen die gleiche Genmutation, und daher besteht eine hohe Wahrscheinlichkeit, dass sie an LAM erkranken. Bis zum Alter von 40 Jahren erkranken etwa 80 % der Frauen mit tuberöser Sklerose an LAM, obwohl sie dabei möglicherweise nicht viele Symptome aufweisen.

Östrogen spielt eine gewisse Rolle bei LAM. Obwohl es nicht die direkte Ursache der LAM zu sein scheint, können höhere Östrogenkonzentrationen die Erkrankung beschleunigen.

Das Durchschnittsalter des Ausbruchs von LAM-Symptomen liegt bei etwa 35 Jahren; aber da die Ärzte Fortschritte beim Erkennen der Erkrankung machen, wird diese auch früher diagnostiziert. LAM betrifft sehr selten Kinder.

Was sind die Hauptsymptome der LAM?



Die Symptome sind unterschiedlich, aber die zwei häufigsten sind Atemnot und Pneumothorax (Lungenkollaps).

Bei einem Pneumothorax handelt es sich um einen Kollaps eines oder beider Lungenflügel(s), der durch das Eindringen von Luft in die Pleurahöhle ausgelöst wird. Die Pleurahöhle ist der Raum zwischen der Lunge und der Brustwand.

Zu den weniger häufigen Symptomen gehören Husten, Aushusten von Blut, Nierentumore (Angiomyolipome), die in etwa der Hälfte aller Fälle auftreten, sowie Chylothorax (hierbei sammelt sich im Verdauungstrakt gebildete Lymphflüssigkeit, der sogenannte Chylus oder Milchsaft, in dem dünnen Hohlraum an, der die Lunge umgibt, und hindert diese daran, sich beim Atmen richtig auszudehnen).

Der Verlauf der LAM ist bei den Betroffenen unterschiedlich, aber es gibt Möglichkeiten, die Symptome zu behandeln.

Wie wird LAM diagnostiziert?

Es kann schwierig sein, LAM zu diagnostizieren, da viele Symptome ähnlich sind wie bei anderen Lungenerkrankungen (wie Asthma, chronisch obstruktive Lungenerkrankung (COPD) und Bronchitis).

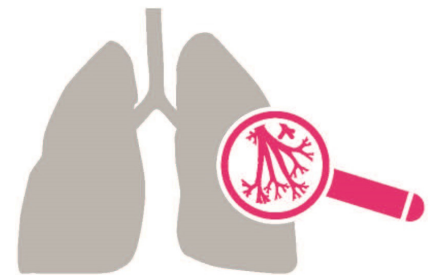
Es ist sehr wichtig, dass eine korrekte Diagnose erfolgt. Die Leitlinien der European Respiratory Society (ERS) sagen aus, dass für die Diagnose der LAM Folgendes vorliegen muss:

- eine Computertomografie (CT-Scan – Ihr Körper wird aus zahlreichen Winkeln geröntgt, und ein Computer stellt dann ein detailliertes Bild zusammen), die Lungenzysten nachweist, sowie
- ein anderer Nachweis, z. B. tuberöse Sklerose, ein Nierentumor oder Chylothorax.

Eine Blutuntersuchung, bei der eine hohe Konzentration eines Proteins, der sogenannte vaskuläre endotheliale Wachstumsfaktor D (VEGF-D), im Blut nachgewiesen wird, kann auch bei der LAM-Diagnose helfen.

In sehr seltenen Fällen, in denen keine Diagnose aus einer Kombination der oben genannten Symptome erstellt werden kann, muss möglicherweise eine Biopsie durchgeführt werden. Dabei werden Gewebeproben aus Ihrer Lunge entnommen und untersucht.

Da es sich bei LAM um eine so seltene Erkrankung handelt, ist es wichtig, so frühzeitig wie möglich die Meinung eines Facharztes einzuholen, und mit diesem Ihren individuellen Fall zu besprechen.



„Nehmen Sie sich die Zeit, und lassen Sie die Diagnose sacken, da sie zuerst einmal sehr verwirrend sein kann.“ **Emer, Irland**

„Eine Diagnose trifft auch die Familie der LAM-Patientin sehr hart, und es kann sein, dass jeder bedacht ist, den anderen zu beschützen. Es kann helfen, mit einem Außenstehenden zu sprechen.“ **Gill, Vereinigtes Königreich**

„Es ist sehr wichtig, bei Hausärzten mehr Bewusstsein für LAM zu schaffen, da sie häufig der erste Kontaktpunkt sind.“ **Iris, Italien**

Wie schreitet LAM fort?

Obwohl einige wesentliche Fortschritte in der LAM-Forschung gemacht wurden, gibt es derzeit keine Heilung.

Bei Frauen mit LAM besteht die Tendenz, ihre Lungenfunktion immer mehr zu verlieren. Diese Entwicklung schreitet gewöhnlich langsam voran, kann aber bei einigen Patientinnen auch schneller stattfinden.

Die meisten Frauen mit LAM leben nach Einsetzen der Symptome noch Jahrzehnte, aber dies kann unterschiedlich sein. Es ist deshalb wichtig, dass Sie Ihren eigenen Fall mit einem Facharzt besprechen.

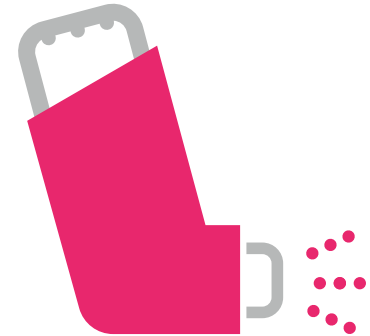
„Es gibt heutzutage sehr viel bessere Diagnosemethoden, bessere Behandlungen und mehr Wissen über LAM bei Ärzten und Gesundheitspersonal. Und ich bin der lebende Beweis, dass man viele Jahre mit dieser Erkrankung leben kann. Bei mir wurde die Erkrankung diagnostiziert, als ich 30 war, und jetzt bin ich 52 Jahre alt.“ **Lisbeth, Norwegen**

Welche Behandlung gibt es?

Sie werden üblicherweise beobachtet, um festzustellen, ob Ihre Erkrankung stabil ist oder fortschreitet, sodass Ihnen die beste Versorgung und Behandlung angeboten werden kann.

Behandlung der Symptome

Sie können zuerst eine unterstützende Behandlung erhalten. Hierzu könnte die Anwendung von Inhalatoren (Bronchodilatoren) gehören, die das Atmen erleichtern. Dies kann die einzige Behandlung sein, die einige Frauen benötigen. Einige Frauen profitieren von zusätzlichem Sauerstoff, der bei Atemnot hilft.



Pleurodese oder Pleurektomie (bei Lungenkollaps)

Bei einigen LAM-Patientinnen kommt es im Laufe des Lebens zu mehr als einem Pneumothorax (Lungenkollaps), und die folgenden Verfahren können empfohlen werden, um ein erneutes Auftreten zu verhindern. Dadurch kann die Lebensqualität von LAM-Patientinnen erheblich verbessert werden.

- Die Pleurodese ist ein Eingriff, bei dem das Lungenfell mit dem Brustfell verbunden wird, um zu verhindern, dass die Lunge erneut kollabiert.
- Bei der Pleurektomie handelt es sich um ein Verfahren, in dem der Operateur die dünne Haut zwischen Lunge und Brustkorbwand (Brustfell) entfernt, sodass die Lunge an der Brustwand anliegt, und so ein weiterer Lungenkollaps verhindert wird.

Medikamentöse Behandlung

Die Hauptbehandlung der LAM ist ein Medikament mit der Bezeichnung Sirolimus (auch Rapamycin genannt). Dieses Medikament hilft bei vielen Frauen, den Verlust der Lungenfunktion zu stoppen. Jedoch muss nicht jede Patientin mit Sirolimus behandelt werden. Andere profitieren möglicherweise nicht von diesem Medikament oder bei ihnen kommt es zu Nebenwirkungen.

Lungentransplantation

Eine Lungentransplantation kann für einige Frauen mit fortgeschrittener LAM eine Option sein, wenn es keine anderen Behandlungsoptionen mehr gibt. Bei vielen LAM-Patientinnen wurde erfolgreich eine Lungentransplantation durchgeführt und dadurch die Lebensqualität verbessert.

Behandlung von Symptomen

Sie können die häufigen Symptome der LAM möglicherweise durch Folgendes besser in den Griff bekommen:

- Halten Sie ein gesundes Körpergewicht
- Rauchen Sie nicht
- Bleiben Sie aktiv (ggf. kann Ihnen eine Sauerstoffergänzung helfen, effektiver Sport zu treiben)
- Nehmen Sie an einem Lungenrehabilitationsprogramm teil, um Ihnen bei Ihrer Atemnot zu helfen
- Verwenden Sie Inhalatoren, wenn Ihre Atemwege verengt sind
- Lassen Sie sich gegen Grippe und Pneumokokken impfen
- Nehmen Sie keine orale Kombinationspille zur Empfängnisverhütung ein (die Östrogen und Progesteron enthält)
- Besprechen Sie eine Schwangerschaft mit Ihrem Facharzt, da sich die Symptome während der Schwangerschaft aufgrund der höheren Östrogenkonzentration verschlimmern können
- Wenden Sie nach der Menopause keine Hormonersatztherapie an.



Ihre Lungenfunktion sollte regelmäßig auf Veränderungen überprüft werden. Wenn sich Ihre Lungenfunktion verschlechtert, wird Ihr Arzt Ihnen möglicherweise eine andere Behandlung empfehlen.

„Bleiben Sie so gesund wie möglich und tauschen Sie Ihre Erfahrungen mit anderen Frauen mit LAM über Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen aus.“ **Iris, Italien**

„Sport hilft mir wirklich, sowohl körperlich als auch geistig. Ich habe damit begonnen, Sauerstoff zum Training mitzunehmen, wenn ich auf das Laufband gehe.“ **Gill, Vereinigtes Königreich**

„Ich versuche, ein Gleichgewicht dabei zu finden, die Dinge langsam zu tun – und doch noch ein richtiges Leben zu haben.“ **Lisbeth, Norwegen**

Forschung und Hoffnungen für die Zukunft

Es werden derzeit viele Forschungsvorhaben durchgeführt, und die wesentlichsten Bereiche der Forschung konzentrieren sich auf:

Bessere Werkzeuge, um vorherzusagen, wie LAM sich weiterentwickelt – sodass Ärzte wissen werden, ob eine Patientin wahrscheinlich stabil bleiben wird, oder eher früher als später eine Behandlung benötigt. In verschiedenen Studien wird nach Biomarkern gesucht (ein biologischer Marker im Blut, der darauf schließen lässt, dass eine Person eine bestimmte Erkrankung hat), um Informationen darüber zu erhalten, wie die Erkrankung fortschreitet.

Ein Heilverfahren finden – Sirolimus verhindert die Verschlechterung der LAM, wirkt jedoch nur solange, wie Sie das Medikament einnehmen. Wenn Sie das Medikament absetzen, verschlechtert sich Ihre Lungenfunktion erneut. Es werden derzeit neue Behandlungen untersucht, hierzu gehören neue Medikamente, wie auch Forschungsvorhaben, bei denen Sirolimus mit anderen Medikamenten kombiniert wird, um festzustellen, ob LAM-Zellen abgetötet werden können, anstatt sie nur am Wachsen zu hindern.



Regenerative Behandlungen – Untersuchungen zu regenerativen Behandlungen haben das Ziel, das geschädigte Lungengewebe zu reparieren. Diese Untersuchungen sind noch in einem sehr frühen Stadium und signifikante Ergebnisse sind noch Zukunftsmusik.

„Es ist sehr wichtig, Studien zu neuen potenziellen Arzneimitteln auf europäischer Ebene zu fördern, und die Informationen über diese neuen Therapien den Patientinnen zur Verfügung zu stellen. Dadurch könnte der Prozess beschleunigt werden, eine Behandlung zu finden, die zur Heilung führt. Da LAM eine seltene Erkrankung ist, sind weitere Anstrengungen seitens der LAM-Gemeinschaft und der Ärzte erforderlich.“ **Iris, Italien**

Alltagsleben und Unterstützung

Aufgrund der Fortschritte in der LAM-Forschung unterscheidet sich das Leben mit dieser Erkrankung sehr von dem, wie es früher war.

Da sich das Leben mit LAM für jede Frau vollständig anders gestaltet, sollten Sie sich nicht mit anderen vergleichen.

Viele Frauen sind verzweifelt und ängstlich, wenn sie ihre Diagnose erhalten. Es kann hilfreich sein, mit anderen in Kontakt zu treten, bei denen auch LAM diagnostiziert wurde, um miteinander zu sprechen und Informationen und praktische Tipps darüber auszutauschen, was helfen kann.

„Ich habe herausgefunden, dass mir Tai Chi und Yoga helfen, meine Ängste zu verringern.“ **Emer, Irland**

„Geben Sie niemals auf und verlieren Sie nie Ihr Vertrauen. Bleiben Sie positiv!“ **Lisbeth, Norwegen**

„Es kann manchmal ziemlich einsam sein, wenn man nur noch wenig Energie übrig hat, soziale Kontakte zu pflegen. Dann ist es gut, soziale Medien nutzen zu können (wie Facebook), um mit seinen Freunden und der Familie in Kontakt zu bleiben.“ **Lisbeth, Norwegen**

„Versuchen Sie, nicht das Internet zu durchsuchen, sondern wenden Sie sich stattdessen an eine örtliche Selbsthilfegruppe in Ihrem Land.“ **Emer, Irland**



Weiterführende Literatur

LAM-Website der European Lung Foundation: www.europeanlung.org/lam

- Nutzen Sie die Informationen, die zusammen mit LAM-erfahrenen Menschen und Experten auf diesem Gebiet erstellt wurden.
- Finden Sie LAM-Supportnetzwerke, -zentren und Fachärzte in Europa
- Lesen Sie Fallstudien von Frauen mit LAM

Website der European Lung Foundation: www.europeanlung.org

Greifen Sie auf weitere Informationen zur Lungengesundheit, sowie Informationsblätter für LAM-Patienten zu, einschließlich:

- Primärer Spontanpneumothorax (PSP)
- Pulmonale Rehabilitation



ELF EUROPEAN
LUNG
FOUNDATION



ERS EUROPEAN
RESPIRATORY
SOCIETY
every breath counts

Die European Lung Foundation (ELF) wurde von der Europäischen Atemwegsgesellschaft (European Respiratory Society, ERS) mit dem Ziel gegründet, Patienten, die Öffentlichkeit und Lungenfachärzte zusammenzubringen, um die Lungenheilkunde positiv zu beeinflussen. Die ELF widmet sich in ganz Europa der Lungengesundheit und bringt die führenden europäischen Medizinexperten zusammen, um Informationen für Patienten zur Verfügung zu stellen und das öffentliche Bewusstsein für Lungenerkrankungen zu erweitern.

Diese Unterlagen wurden im Rahmen des LAM Patienten-Prioritätenprojekts mithilfe von Professor Simon Johnson, Dr. Sergio Harari, Dr. Marcel Veltkamp, Elma Zwanenburg und Mitgliedern der ELF-Beratungsgruppe für LAM-Patienten zusammengestellt.