

Λεμφαγγειολειομυομάτωση (LAM)

Η LAM είναι μια σπάνια πάθηση των πνευμόνων που προσβάλλει κυρίως γυναίκες αναπαραγωγικής ηλικίας. Παρόλο που έχει αναφερθεί σε άνδρες, είναι εξαιρετικά σπάνια.

Υπολογίζεται ότι τρεις έως πέντε σε κάθε εκατομμύριο γυναίκες θα αναπτύξουν LAM.

Το παρόν ενημερωτικό δελτίο παρέχει μια επισκόπηση των συμπτωμάτων της LAM, τον τρόπο διάγνωσης και θεραπείας, καθώς και συμβουλές για τη ζωή με την πάθηση αυτή. Καθώς οι επαγγελματίες υγείας δεν έρχονται συχνά σε επαφή με άτομα με LAM, μπορεί να βρείτε χρήσιμο να έχετε μαζί σας το παρόν ενημερωτικό δελτίο στο επόμενο ραντεβού σας.

Τι είναι η LAM;

Η LAM χαρακτηρίζεται από κύστεις πνεύμονα (αεροφόροι σάκοι οι οποίοι καταστρέφουν σταδιακά τον πνεύμονα), αλλαγές στο λεμφικό σύστημα και όγκους των νεφρών.

Είναι μια προοδευτική νόσος, το οποίο σημαίνει ότι τα συμπτώματα γενικά επιδεινώνονται με την πάροδο του χρόνου.

Η LAM αναπτύσσεται με διαφορετικό τρόπο σε κάθε άτομο. Σε μερικές γυναίκες, η LAM μπορεί να είναι αρκετά ήπια, επομένως παραμένουν σε πολύ καλή κατάσταση για δεκαετίες και δεν χρειάζονται θεραπεία. Ωστόσο, σε άλλες γυναίκες, η λειτουργία των πνευμόνων θα μειωθεί πιο γρήγορα με την πάροδο του χρόνου, και μπορεί να απαιτηθεί θεραπεία με οξυγόνο, θεραπεία με φάρμακα ή/και μεταμόσχευση πνεύμονα.



Για κάθε εκατομμύριο γυναίκες, περίπου τρεις έως πέντε θα έχουν LAM.

«Η LAM δεν είναι ίδια για όλους. Σε ορισμένες γυναίκες εξελίσσεται πιο αργά από ότι σε άλλες, επομένως να μη συγκρίνετε τον εαυτό σας με άλλα άτομα καθώς αυτό μπορεί να οδηγήσει σε περιττό άγχος». **Iris, Ιταλία**

Τι προκαλεί LAM;

Μπορεί να προσβληθείτε από LAM χωρίς να πάσχετε από οποιαδήποτε άλλη πάθηση. Αυτή είναι γνωστή ως σποραδική LAM. Ή μπορεί να προσβληθείτε επίσης σε συνδυασμό με μια πάθηση που ονομάζεται οζώδης σκλήρυνση. Τα αίτια εμφάνισης της LAM δεν είναι πλήρως κατανοητά.

Σποραδική LAM

Η σποραδική LAM δεν είναι κληρονομική και δεν μεταβιβάζεται στα παιδιά. Μία από δύο πρωτεΐνες (που ονομάζονται φυματίνη και αμαρτίνη) είναι παθολογική στον ιστό LAM. Αυτό οφείλεται σε μεταλλάξεις (αλλαγές) στα γονίδια που είναι υπεύθυνα για αυτές τις πρωτεΐνες. Οι πρωτεΐνες λειτουργούν ως φρένο στην ανάπτυξη των κυττάρων LAM και όταν είναι παθολογικές υπάρχει υπερβολική ανάπτυξη αυτών των κυττάρων. Ο λόγος για τον οποίο συμβαίνει αυτό δεν είναι σαφής, αλλά η διακοπή της ανάπτυξης αυτών των κυττάρων αποτελεί τον κύριο ερευνητικό στόχο αυτή τη στιγμή.

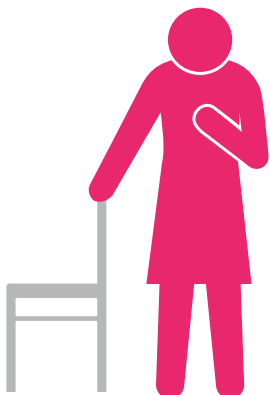
Οζώδης σκλήρυνση και LAM

Η οζώδης σκλήρυνση είναι μια κληρονομική πάθηση. Τα άτομα με οζώδη σκλήρυνση έχουν την ίδια γονιδιακή μετάλλαξη σε όλα ή στα περισσότερα από τα κύτταρά τους και επομένως είναι πολύ πιθανό να νοσήσουν από LAM. Έως την ηλικία των 40 ετών, περίπου 80% των γυναικών με οζώδη σκλήρυνση έχουν LAM, παρόλο που μπορεί να μην εμφανίσουν πολλά συμπτώματα.

Τα οιστρογόνα παίζουν κάποιο ρόλο στη LAM. Παρόλο που δεν φαίνεται να αποτελεί την άμεση αιτία εμφάνισης της LAM, υψηλότερα επίπεδα οιστρογόνων μπορούν να επιταχύνουν την πάθηση.

Η μέση ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων της LAM είναι τα 35 έτη περίπου, αλλά τώρα που οι επαγγελματίες του τομέα της υγείας βελτιώνονται στην αναγνώριση της πάθησης, η διάγνωση γίνεται πιο νωρίς. Η LAM σπανίως προσβάλλει παιδιά.

Ποια είναι τα κύρια συμπτώματα της LAM;



Τα συμπτώματα ποικίλλουν, αλλά τα δύο πιο συχνά συμπτώματα είναι η δύσπνοια και ο πνευμοθώρακας (πνευμονική σύμπτωση).

Ο πνευμοθώρακας αναφέρεται στη σύμπτωση του ενός ή και των δύο πνευμόνων, που προκαλείται από την είσοδο αέρα στην υπεζωκοτική κοιλότητα. Η υπεζωκοτική κοιλότητα είναι ο χώρος μεταξύ των πνευμόνων σας και του θωρακικού τοιχώματος.

Λιγότερο συχνά συμπτώματα είναι ο βήχας, η αιμόπτυση, οι όγκοι των νεφρών (αγγειομυολιπώματα), οι οποίοι εμφανίζονται σε περίπου τις μισές περιπτώσεις, και οι χυλώδεις εκχύσεις (όταν η λέμφος που δημιουργείται στο πεπτικό σύστημα, η οποία ονομάζεται χυλός, συσσωρεύεται στη λεπτή κοιλότητα γύρω από τους πνεύμονές σας και δεν επιτρέπει τη σωστή έκπτυξή τους κατά την αναπνοή).

Η πορεία της LAM ποικίλλει μεταξύ των ατόμων, αλλά υπάρχουν τρόποι διαχείρισης των συμπτωμάτων.

Πώς πραγματοποιείται η διάγνωση της LAM;

Η διάγνωση της LAM μπορεί να είναι δύσκολη, καθώς πολλά συμπτώματα είναι παρόμοια με άλλες παθήσεις των πνευμόνων (όπως άσθμα, χρόνια αποφρακτική πνευμονοπάθεια (ΧΑΠ) και βρογχίτιδα).

Είναι πολύ σημαντικό να πραγματοποιηθεί μια σωστή διάγνωση. Οι οδηγίες της ERS (European Respiratory Society) δηλώνουν ότι για τη διάγνωση της LAM θα πρέπει να έχετε:

- σάρωση υπολογιστικής τομογραφίας (CT) (κατά την οποία λαμβάνονται ακτινογραφίες του σώματός σας υπό διάφορες γωνίες, ώστε ένας υπολογιστής να συνθέσει μια λεπτομερή εικόνα) η οποία δείχνει κύστεις πνεύμονα, και
- άλλες αποδείξεις, π.χ. οζώδης σκλήρυνση, όγκος νεφρών, χυλώδης έκχυση



Μια εξέταση αίματος που δείχνει υψηλό επίπεδο μιας πρωτεΐνης που ονομάζεται αγγειακός ενδοθηλιακός αυξητικός παράγοντας D (VEGF-D) στο αίμα μπορεί να βοηθήσει επίσης στη διάγνωση της LAM.

Σε πολύ σπάνιες περιπτώσεις, όπου δεν μπορεί να τεθεί μια διάγνωση από το συνδυασμό των παραπάνω συμπτωμάτων, ίσως χρειαστεί βιοψία. Σε αυτή την περίπτωση λαμβάνονται και ελέγχονται μερικά δείγματα ιστού από τους πνεύμονες.

Καθώς η LAM είναι τόσο σπάνια πάθηση, είναι σημαντικό να αναζητηθεί η γνώμη ειδικού όσο το δυνατόν συντομότερα και να συζητήσετε την περίπτωσή σας με έναν ειδικό για την πάθηση.

«Μη βιαστείτε και κατανοείστε τη διάγνωση, καθώς αρχικά μπορεί να προκαλέσει σύγχυση». **Emer, Ιρλανδία**

«Μια διάγνωση επηρεάζει σε μεγάλο βαθμό επίσης την οικογένεια του ατόμου με LAM και θα πρέπει να είσαστε όλοι προστατευτικοί μεταξύ σας. Θα μπορούσε να βοηθήσει η συζήτηση με κάποιο άτομο εκτός του οικογενειακού περιβάλλοντος». **Gill, Ηνωμένο Βασίλειο**

«Είναι πολύ σημαντική η ευαισθητοποίηση για τη LAM μεταξύ των οικογενειακών γιατρών, οι οποίοι συχνά είναι το πρώτο άτομο επικοινωνίας». **Iris, Ιταλία**

Πώς εξελίσσεται η LAM;

Παρόλο που έχουν γίνει μερικές σημαντικές εξελίξεις στην έρευνα της LAM, επί του παρόντος δεν υπάρχει θεραπεία.

Οι γυναίκες με LAM τείνουν να έχουν αυξημένη απώλεια της λειτουργίας των πνευμόνων. Αυτό συνήθως συμβαίνει με αργό ρυθμό, αλλά μπορεί να συμβεί πιο γρήγορα σε μερικά άτομα.

Οι περισσότερες γυναίκες με LAM ζουν για δεκαετίες από την έναρξη των συμπτωμάτων τους, αλλά αυτό ποικίλλει. Επομένως, είναι σημαντικό να συζητήσετε την περίπτωση σας με έναν ειδικό.

«Σήμερα υπάρχουν πολύ καλύτερες διαγνωστικές μέθοδοι, καλύτερη θεραπεία και καλύτερη γνώση της LAM μεταξύ των εργαζομένων στον τομέα της υγείας. Και αποτελώ ζωντανή απόδειξη ότι μπορείτε να ζήσετε για πολλά χρόνια με αυτή την πάθηση. Διαγνώστηκα σε ηλικία 30 ετών και τώρα είμαι 52 ετών».

Lisbeth, Νορβηγία

Ποια είναι η θεραπεία;

Συνήθως θα υποβάλλεστε σε παρακολούθηση προκειμένου να δούμε εάν η πάθησή σας είναι σταθερή ή εξελισσόμενη, έτσι ώστε να μπορέσει να παρασχεθεί η καλύτερη θεραπεία και διαχείριση.

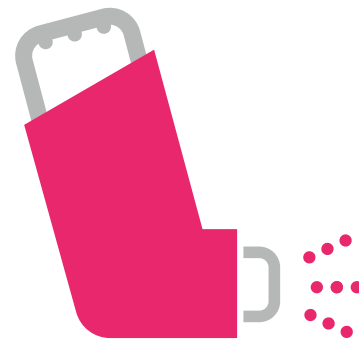
Θεραπεία των συμπτωμάτων

Αρχικά, ενδέχεται να λάβετε υποστηρικτική θεραπεία. Η θεραπεία αυτή θα μπορούσε να περιλαμβάνει τη χρήση εισπνευστήρων (βρογχοδιαστολείς), οι οποίοι διευκολύνουν την αναπνοή. Ίσως είναι η μοναδική θεραπεία που χρειάζονται ορισμένες γυναίκες. Ορισμένες γυναίκες επωφελούνται από το συμπληρωματικό οξυγόνο, το οποίο βοηθά με τη δύσπνοια.

Πλευρόδεση ή πλευρεκτομή (για σύμπτωση πνεύμονα)

Ορισμένες γυναίκες με LAM θα εμφανίσουν περισσότερους από έναν πνευμοθώρακα (σύμπτωση πνεύμονα) κατά τη διάρκεια της ζωής τους, και οι ακόλουθες διαδικασίες συνιστώνται για την πρόληψη της επανεμφάνισής του. Αυτό μπορεί να βελτιώσει σημαντικά την ποιότητα της ζωής σε γυναίκες με LAM.

- Η πλευρόδεση είναι μια διαδικασία που στοχεύει στη συνένωση των πλευρών για την αποτροπή της εκ νέου σύμπτωσης των πνευμόνων.
- Η πλευρεκτομή είναι μια διαδικασία κατά τη διάρκεια της οποίας ο χειρουργός απομακρύνει τη μεμβράνη μεταξύ του πνεύμονα και του θωρακικού τοιχώματος έτσι ώστε ο πνεύμονας να παραμείνει στο θωρακικό τοίχωμα, αποτρέποντας περαιτέρω σύμπτωση των πνευμόνων.



Φαρμακευτικές αγωγές

Η κύρια θεραπεία για τη LAM είναι ένα φάρμακο που ονομάζεται σιρόλιμους (επίσης ονομάζεται ραπαμυκίνη). Αυτό το φάρμακο βοηθά στη διακοπή της απώλειας της λειτουργίας των πνευμόνων για πολλές γυναίκες. Ωστόσο, δεν θα χρειαστεί κάθε άτομο θεραπεία με σιρόλιμους. Άλλα άτομα μπορεί να μην ωφεληθούν από το φάρμακο και μερικά άτομα μπορεί να εμφανίσουν παρενέργειες.

Μεταμόσχευση πνεύμονα

Μια μεταμόσχευση πνεύμονα μπορεί να αποτελεί επιλογή για ορισμένες γυναίκες με προχωρημένη LAM, όταν δεν υπάρχουν άλλες επιλογές θεραπείας. Πολλές γυναίκες με LAM είχαν υποβληθεί σε επιτυχημένη μεταμόσχευση πνεύμονα και ως αποτέλεσμα βελτιώθηκε η ποιότητα της ζωής.

Διαχείριση συμπτωμάτων

Μπορείτε να βοηθήσετε στη διαχείριση κοινών συμπτωμάτων της LAM:

- Διατηρώντας ένα υγιές βάρος
- Με αποχή από το κάπνισμα
- Παραμένοντας δραστήριες (το συμπληρωματικό οξυγόνο, εάν χρειαστεί, μπορεί να σας βοηθήσει να ασκείστε πιο αποτελεσματικά)
- Συμμετέχοντας σε ένα πρόγραμμα πνευμονικής αποκατάστασης για να σας βοηθήσει για τη δύσπνοια
- Χρησιμοποιώντας εισπνευστήρες, εάν οι αεραγωγοί σας είναι στενοί
- Μέσω του εμβολιασμού έναντι της γρίπης και του πνευμονιόκοκκου
- Μη λαμβάνοντας το συνδυασμένο αντισυλληπτικό δισκίο από του στόματος (το οποίο περιέχει οιστρογόνο και προγεστερόνη)
- Συζητώντας για την κύηση με τον ειδικό, καθώς τα συμπτώματα μπορεί να επιδεινωθούν κατά τη διάρκεια της κύησης λόγω των υψηλότερων επιπέδων οιστρογόνων
- Μη λαμβάνοντας θεραπεία ορμονικής υποκατάστασης (HRT) μετά την εμμηνόπαυση



Η λειτουργία των πνευμόνων θα πρέπει να παρακολουθείται τακτικά για αλλαγές. Εάν η λειτουργία των πνευμόνων σας μειωθεί, ο ιατρός σας μπορεί να συστήσει άλλη θεραπεία.

«Παραμείνετε όσο το δυνατόν υγιείς και μοιραστείτε τις εμπειρίες σας με άλλες γυναίκες με LAM μέσω οργανώσεων ασθενών και ομάδων υποστήριξης». **Iris, Ιταλία**

«Η άσκηση με βοηθάει πραγματικά, τόσο σωματικά όσο και νοητικά. Αρχίσα να λαμβάνω οξυγόνο στο γυμναστήριο και να ανεβαίνω στο διάδρομο γυμναστικής». **Gill, Ηνωμένο Βασίλειο**

«Προσπαθώ να βρίσκω την ισορροπία μεταξύ του να μη βιάζομαι - και να απολαμβάνω τη ζωή». **Lisbeth, Νορβηγία**

Έρευνα και ελπίδες για το μέλλον

Υπάρχουν πολλές έρευνες εν εξελίξει και οι πιο σημαντικοί ερευνητικοί τομείς εστιάζουν σε:

Καλύτερα εργαλεία για την πρόβλεψη της εξέλιξης της LAM - ώστε οι επαγγελματίες υγείας να μπορούν να γνωρίζουν εάν ένα άτομο είναι πιθανό να παραμείνει σταθερό ή χρειάζεται νέα θεραπεία νωρίτερα παρά αργότερα. Διάφορες μελέτες αναζητούν βιοδείκτες (ένας βιολογικός δείκτης στο αίμα που υποδεικνύει ότι ένα άτομο έχει μια συγκεκριμένη πάθηση), για να παρέχουν πληροφορίες για τον τρόπο εξέλιξης της πάθησης.

Εύρεση μιας θεραπείας - το σιρόλιμους αποτρέπει την επιδείνωση της LAM, αλλά λειτουργεί μόνο κατά την περίοδο λήψης του φαρμάκου. Εάν διακόψετε τη λήψη του, η λειτουργία των πνευμόνων σας θα μειωθεί ξανά. Νέες θεραπείες αξιολογούνται επί του παρόντος, οι οποίες περιλαμβάνουν νέα φάρμακα καθώς και έρευνα του συνδυασμού σιρόλιμους με άλλα φάρμακα, προκειμένου να διαπιστωθεί εάν τα κύτταρα LAM μπορούν να θανατωθούν, αντί να διακοπεί η ανάπτυξή τους.



Αναγεννητικές θεραπείες - οι μελέτες για τις αναγεννητικές θεραπείες στοχεύουν στην επιδιόρθωση του πνευμονικού ιστού που έχει υποστεί βλάβη. Βρίσκονται ακόμη σε πολύ πρώιμο στάδιο, και τα σημαντικά αποτελέσματα εξακολουθούν να έχουν πολύ δρόμο μπροστά τους.

«Είναι ζωτική η προαγωγή των δοκιμών νέων πιθανών φαρμάκων σε ευρωπαϊκό επίπεδο και η κοινοποίηση των πληροφοριών σχετικά με αυτές τις νέες θεραπείες στους ασθενείς. Αυτό θα μπορούσε να επιταχύνει τη διαδικασία της εξεύρεσης θεραπείας. Καθώς η LAM είναι μία σπάνια πάθηση, απαιτείται περισσότερη προσπάθεια από την κοινότητα της LAM και τους ιατρούς». **Iris, Ιταλία**

Καθημερινή ζωή και υποστήριξη

Λόγω των εξελίξεων στην έρευνα της LAM, η ζωή με την πάθηση είναι πολύ διαφορετική σε σχέση με το παρελθόν.

Καθώς η ζωή με τη LAM είναι πολύ διαφορετική για κάθε γυναίκα, δεν θα πρέπει να συγκρίνετε τον εαυτό σας με τις άλλες.

Πολλές γυναίκες νιώθουν απόγνωση και άγχος κατά την αρχική περίοδο της διάγνωσης. Μπορεί να βοηθήσει να έρθετε σε επικοινωνία με άλλα άτομα που έχουν διαγνωσθεί με LAM, να μιλήσετε και να μοιραστείτε πληροφορίες και πρακτικές συμβουλές σχετικά με το τι βοηθάει.

«Διαπίστωσα ότι το Tai Chi και η γιόγκα βοηθούν στη μείωση του άγχους μου». **Emer, Ιρλανδία**

«Ποτέ μην παραιτήστε και μη χάνετε την πίστη σας. Να είστε θετικοί!» **Lisbeth, Νορβηγία**

«Μερικές φορές μπορεί να αισθάνεστε μοναξιά όταν δεν έχετε αρκετή ενέργεια για να είστε κοινωνικοί. Τότε, καλό θα είναι να έχετε μέσα κοινωνικής δικτύωσης (όπως Facebook) για να έρχεστε σε επαφή με τους φίλους και την οικογένειά σας». **Lisbeth, Νορβηγία**

«Προσπαθείτε να μην ψάχνετε στο διαδίκτυο. Αντίθετα, επικοινωνήστε με μια τοπική ομάδα της χώρας σας. **Emer, Ιρλανδία**



Επιπλέον πηγές πληροφόρησης

Ιστοσελίδα European Lung Foundation LAM: www.europeanlung.org/lam

- Αποκτήστε πρόσβαση σε πληροφορίες που συγκεντρώθηκαν με τη βοήθεια ατόμων που έχουν βιώσει την εμπειρία της LAM και ειδικών στον συγκεκριμένο τομέα
- Βρείτε δίκτυα υποστήριξης, κέντρα και ειδικούς για τη LAM στην Ευρώπη
- Διαβάστε μελέτες περιπτώσεων για γυναίκες με LAM

European Lung Foundation website: www.europeanlung.org

Αποκτήστε πρόσβαση σε περισσότερες πληροφορίες για την υγεία των πνευμόνων και ενημερωτικά δελτία για άτομα που ζουν με τη LAM, όπως:

- Πρωτοπαθής αυτόματος πνευμοθώρακας (PSP)
- Πνευμονική αποκατάσταση



ELF EUROPEAN
LUNG
FOUNDATION



ERS EUROPEAN
RESPIRATORY
SOCIETY
every breath counts

Το Ευρωπαϊκό Ίδρυμα Πνεύμονα (ELF) ιδρύθηκε από την Ευρωπαϊκή Πνευμονολογική Εταιρεία (ERS) με στόχο να φέρει σε επαφή ασθενείς, το ευρύτερο κοινό και τους επαγγελματίες του αναπνευστικού, ώστε να επηρεάσουν θετικά την πνευμονολογία. Το ELF ασχολείται αποκλειστικά με την υγεία των πνευμόνων σε ολόκληρη την Ευρώπη και συγκεντρώνει τους κορυφαίους ειδικούς γιατρούς από την Ευρώπη με στόχο την παροχή πληροφοριών σε ασθενείς και την ενίσχυση της ευαισθητοποίησης του κοινού σχετικά με τις παθήσεις των πνευμόνων.

Το παρόν υλικό συντάχθηκε ως μέρος του προγράμματος «προτεραιότητες ασθενή» με τη βοήθεια του καθηγητή Simon Johnson, του Δρ. Sergio Harari, του Δρ. Marcel Veltkamp, του Elma Zwanenburg και των μελών της συμβουλευτικής ομάδας ασθενών LAM του ELF.