

Linfangiomiomatosi (LAM)

La linfangiomiomatosi (LAM) è una condizione polmonare rara che colpisce prevalentemente le donne in età fertile. Sebbene sia stata riportata anche negli uomini, in questi ultimi è estremamente rara.

Si stima che dalle tre alle cinque donne su un milione sviluppino la LAM.

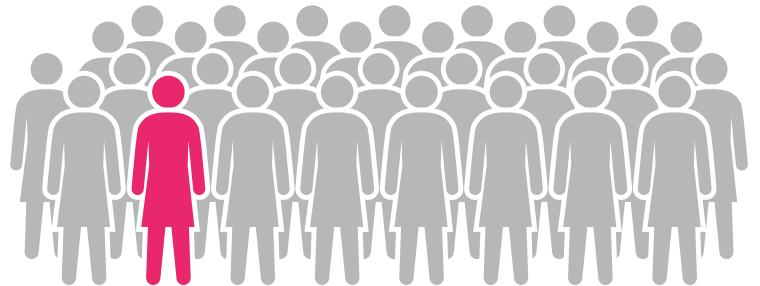
Questo foglio informativo fornisce una panoramica dei sintomi della LAM, il modo in cui viene diagnosticata e trattata e i consigli per convivere con la condizione. Poiché i professionisti sanitari non entrano spesso in contatto con persone affette da LAM, potrebbe essere utile portare questo foglio informativo al vostro prossimo appuntamento.

Cos'è la LAM?

La LAM è caratterizzata da cisti polmonari (sacche d'aria che distruggono gradualmente il polmone), alterazioni nel sistema linfatico e tumori nei reni.

È una condizione progressiva, il che significa che i sintomi generalmente peggiorano con il passare del tempo.

La LAM si sviluppa in maniera diversa in ogni persona. In alcune donne, può essere abbastanza lieve e permettere di stare bene anche per decenni, senza necessitare di alcun trattamento. Tuttavia, in altre donne la funzione polmonare peggiora più rapidamente e potrebbe essere necessario un trattamento con ossigeno, farmaci e/o un trapianto polmonare.



Da tre a cinque donne circa su un milione sviluppano la LAM.

“La LAM non si manifesta allo stesso modo in ogni persona: in alcune donne progredisce più lentamente rispetto ad altre, per cui non dovete confrontarvi con altre persone perché ciò potrebbe causarvi uno stress inutile”. **Iris, Italia**

Cosa causa la LAM?

È possibile sviluppare la LAM senza nessun'altra condizione. Tale situazione è nota come LAM sporadica. Oppure, è possibile svilupparla insieme a un'altra condizione detta sclerosi tuberosa. Le cause della LAM non sono completamente note.

LAM sporadica

La LAM sporadica non è ereditaria e non viene trasmessa ai figli. Una di due proteine (chiamate amartina e tuberina) è anomala nel tessuto della LAM. Tale anomalia è dovuta a mutazioni (alterazioni) dei geni che codificano per tali proteine. Queste due proteine agiscono come un freno per la crescita delle cellule LAM e nei punti in cui sono anomale vi è una crescita eccessiva di tali cellule. Il motivo di tale anomalia non è chiaro, ma l'interruzione della crescita di tali cellule è il principale obiettivo della ricerca in questo momento.

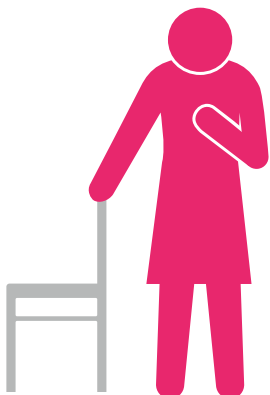
Sclerosi tuberosa e LAM

La sclerosi tuberosa è una condizione ereditaria. Gli individui affetti da sclerosi tuberosa presentano la stessa mutazione genica in tutte o nella maggior parte delle loro cellule e hanno quindi un rischio molto alto di sviluppare la LAM. Entro i 40 anni di età, circa l'80% delle donne con sclerosi tuberosa contrae la LAM, anche se alcune donne possono non manifestare molti sintomi.

L'estrogeno riveste un ruolo importante nella LAM e, sebbene non sembri essere la causa diretta della LAM, elevati livelli di estrogeno possono accelerare la malattia.

L'età media alla quale le persone iniziano a manifestare i sintomi della LAM è intorno ai 35 anni; tuttavia, poiché gli operatori sanitari stanno diventando più abili nel riconoscere la condizione, questa viene diagnosticata prima. La LAM colpisce molto raramente i bambini.

Quali sono i principali sintomi della LAM?



I sintomi variano, ma i due più comuni sono la mancanza di respiro e il pneumotorace (collasso polmonare).

Il pneumotorace è il collasso di uno o di entrambi i polmoni, causato dall'ingresso di aria nella cavità pleurica. La cavità pleurica è lo spazio tra i polmoni e la parete toracica.

I sintomi meno comuni sono tosse, con presenza o meno di sangue,

tumori renali (angiomiolipomi), che si verificano in circa metà dei casi, e versamenti chiloosi (quando la linfa che si forma nel sistema digerente, chiamata chilo, si accumula nella sottile cavità intorno ai polmoni impedendo loro di espandersi sufficientemente durante la respirazione).

Il decorso della LAM varia tra gli individui, ma esistono diversi modi per gestire i sintomi.

Come viene diagnosticata la LAM?

Può essere difficile diagnosticare la LAM perché molti sintomi sono simili a quelli di altre condizioni polmonari (come asma, broncopneumopatia cronica ostruttiva [BPCO] e bronchite).

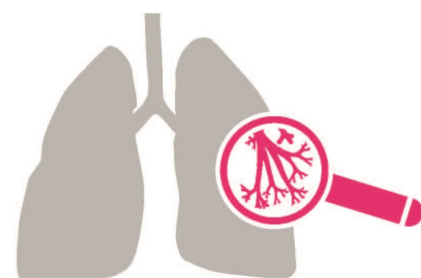
È estremamente importante ricevere una diagnosi corretta. Le linee guida della European Respiratory Society (ERS) stabiliscono che per giungere a una diagnosi di LAM è necessario effettuare:

- una tomografia computerizzata (TC) (in cui il corpo viene attraversato da raggi X da varie angolazioni, che permette a un computer di ricavarne un'immagine dettagliata), che mostri le cisti polmonari, più
- un secondo elemento di prova, per es. sclerosi tuberosa, tumore renale, versamento chilooso

Un'analisi del sangue che mostri elevati livelli di una proteina chiamata fattore di crescita dell'endotelio vascolare D (VEGF-D) può aiutare a giungere a una diagnosi di LAM.

In casi molto rari, in cui non può essere formulata una diagnosi a partire da una combinazione dei sintomi summenzionati, potrebbe essere necessario effettuare una biopsia. In questo esame vengono prelevati e analizzati alcuni campioni di tessuto polmonare.

Poiché la LAM è una condizione rara, è importante ricevere il parere di uno specialista il prima possibile e discutere del proprio caso individuale con un esperto della condizione.



il

“Prendetevi del tempo per accettare la diagnosi, perché può lasciarvi disorientate in un primo momento”. **Emer, Irlanda**

“La diagnosi colpisce pesantemente anche la famiglia della persona affetta da LAM e potreste sentirvi tutti molto protettivi l'uno verso l'altro. Parlare con una persona esterna può essere d'aiuto”. **Gill, Regno Unito**

“È estremamente importante aumentare la consapevolezza della LAM tra i medici di famiglia, poiché questi rappresentano spesso il primo punto di contatto”. **Iris, Italia**

Come progredisce la LAM?

Sebbene vi siano stati alcuni importanti progressi nella ricerca sulla LAM, non esiste attualmente nessuna cura.

Le donne affette da LAM tendono a manifestare una progressiva perdita della funzione polmonare. Si tratta in genere di un processo lento, che tuttavia può verificarsi più rapidamente in alcune persone.

La maggior parte delle donne affette da LAM vive per decenni a partire dall'esordio dei sintomi, ma vi sono eccezioni. Pertanto, è importante discutere del proprio caso con uno specialista.

“Al giorno d'oggi vi sono metodi diagnostici decisamente migliori rispetto al passato, trattamenti più avanzati e una maggiore conoscenza della LAM tra gli operatori sanitari. Io sono una prova vivente del fatto che è possibile convivere per molti anni con questa condizione. Ho ricevuto la diagnosi a 30 anni e adesso ne ho 52”. **Lisbeth, Norvegia**

Qual è il trattamento disponibile?

In genere verrete monitorate per determinare se la condizione è stabile o progredisce, affinché vi possa essere offerto il miglior trattamento e la migliore gestione.

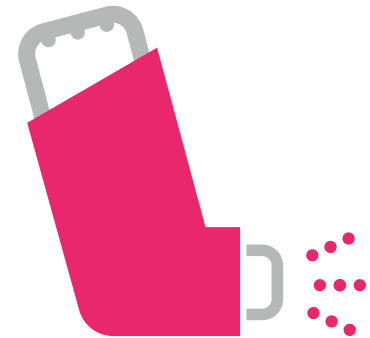
Trattamento dei sintomi

Inizialmente potreste ricevere un trattamento di supporto, che potrebbe includere l'utilizzo di inalatori (broncodilatatori) per agevolare la respirazione. Questo può essere l'unico trattamento di cui hanno bisogno alcune donne. Altre donne traggono beneficio dall'ossigenoterapia che aiuta a ridurre la mancanza di respiro.

Pleurodesi o pleurectomia (per il polmone collassato)

Alcune donne con LAM sperimenteranno più di un pneumotorace (collasso polmonare) nella loro vita e le seguenti procedure potrebbero essere raccomandate per evitare che ciò accada di nuovo. Ciò può migliorare in maniera significativa la qualità della vita per le donne affette da LAM.

- La pleurodesi è una procedura volta a “incollare” la pleura per prevenire un nuovo collasso del polmone.
- La pleurectomia è una procedura durante la quale il chirurgo rimuove il rivestimento tra il polmone e il torace in modo che il polmone aderisca alla parete toracica, evitando così un futuro collasso del polmone.



Farmaco

Il principale trattamento per la LAM è un farmaco chiamato sirolimus (detto anche rapamicina). Questo farmaco aiuta ad arrestare il peggioramento della funzione polmonare in molte donne. Tuttavia, non ogni individuo ha bisogno del trattamento con sirolimus. Alcune donne potrebbero non beneficiare del farmaco mentre altre potrebbero sperimentare effetti indesiderati.

Trapianto polmonare

Il trapianto polmonare potrebbe essere un'opzione per alcune donne che soffrono di LAM avanzata, nei casi in cui non vi siano altre opzioni terapeutiche. Molte donne affette da LAM hanno ricevuto un trapianto polmonare con esito positivo, il quale ha migliorato la loro qualità della vita.

Gestione dei sintomi

Potete fare la vostra parte per gestire i sintomi comuni della LAM:

- Mantenendo il vostro peso forma
- Non fumando
- Mantenendovi attive (l'ossigenoterapia, se necessaria, può aiutarvi a fare esercizio fisico in maniera più efficace)
- Seguendo un programma di riabilitazione polmonare, che può aiutarvi a ridurre la mancanza di respiro
- Utilizzando inalatori, se le vostre vie respiratorie sono ristrette
- Ricevendo le vaccinazioni contro l'influenza e il pneumococco
- Non assumendo la pillola contraccettiva orale combinata (che contiene estrogeno e progesterone)
- Discutendo della gravidanza con il vostro medico specialista, poiché i sintomi possono peggiorare durante la gravidanza a causa dell'aumento dei livelli di estrogeno
- Non ricevendo la terapia ormonale sostitutiva (HRT) dopo la menopausa



La vostra funzione polmonare deve essere monitorata regolarmente per rilevare eventuali cambiamenti. Se la vostra funzione polmonare peggiora, il vostro medico potrebbe raccomandarvi un altro trattamento.

“Tenetevi il più in salute possibile e condividete le vostre esperienze con altre donne affette da LAM attraverso le organizzazioni di pazienti e i gruppi di supporto”. **Iris, Italia**

“L'esercizio fisico mi aiuta davvero molto, sia fisicamente che mentalmente. Ho iniziato ad assumere ossigeno per la palestra e ad andare sul tapis roulant”. **Gill, Regno Unito**

“Cerco di trovare un equilibrio tra fare le cose lentamente e avere effettivamente una vita”. **Lisbeth, Norvegia**

Ricerca e speranze per il futuro

Attualmente vi sono molte ricerche in corso e le aree di ricerca più significative si concentrano su:

Migliori strumenti per predire in che modo si svilupperà la LAM – affinché i professionisti sanitari possano sapere se un individuo ha più probabilità di rimanere stabile o se ha bisogno di ricevere un trattamento il prima possibile. Diversi studi stanno esaminando i biomarcatori (un marcatore biologico nel sangue che indica che una persona soffre di una particolare condizione), per fornire informazioni sul modo in cui si sviluppa la condizione.

Trovare una cura – sirolimus impedisce alla LAM di peggiorare, ma funziona solo mentre si assume il farmaco. Se si interrompe l'assunzione del farmaco, la funzione polmonare peggiorerà nuovamente. Nuovi trattamenti sono attualmente in fase di valutazione, e includono nuovi farmaci e ricerche sulla combinazione di sirolimus con altri farmaci per capire se sia possibile uccidere le cellule della LAM, piuttosto che bloccarne solo la crescita.



Trattamenti rigenerativi – Gli studi sui trattamenti rigenerativi mirano a riparare il tessuto polmonare danneggiato. Tali trattamenti sono ancora nelle primissime fasi dello sviluppo e bisogna fare ancora molta strada prima di ottenere risultati significativi.

“È essenziale promuovere gli studi su nuovi potenziali farmaci a livello europeo e comunicare le informazioni ai pazienti riguardo a queste nuove terapie. Ciò potrebbe accelerare il processo di sviluppo di una cura. Essendo una malattia rara, la LAM richiede un maggiore sforzo da parte dei medici e delle comunità di persone che soffrono della condizione” **Iris, Italia**

Vita quotidiana e supporto

Grazie ai progressi della ricerca sulla LAM, vivere con la condizione è molto diverso rispetto al passato.

Poiché vivere con la LAM non è la stessa cosa per ogni individuo, non dovete confrontarvi con le altre persone.

Molte donne si sentono disperate e ansiose quando ricevono la loro diagnosi. Può essere utile entrare in contatto con altre donne affette da LAM per discutere e condividere informazioni e consigli pratici su ciò che può essere d'aiuto.

“Ho scoperto che il Tai Chi e lo yoga contribuiscono a ridurre la mia ansia”. **Emer, Irlanda**

“Non arrendetevi mai e non perdetevi mai la fede. Pensate positivo!”
Lisbeth, Norvegia

“Ci si può sentire sole a volte quando si hanno poche energie per essere socievoli. In tal caso potete usare i social media (come Facebook) per tenervi in contatto con familiari e amici”. **Lisbeth, Norvegia**

“Cercate di non fare ricerche su Internet, contattate invece un gruppo locale nel vostro Paese”. **Emer, Irlanda**



Letture di approfondimento

Sito web sulla LAM della European Lung Foundation: www.europeanlung.org/lam

- Per accedere alle informazioni sviluppate dalle persone che hanno esperienza della LAM e dagli esperti del settore
- Trovare reti di supporto sulla LAM, centri e medici specialisti in Europa
- Leggere i casi studio di donne con LAM

Sito web della European Lung Foundation: www.europeanlung.org

Accedere a ulteriori informazioni sulla salute polmonare e a fogli informativi utili per le persone che vivono con la LAM, inclusi:

- Pneumotorace spontaneo primario (PSP)
- Riabilitazione polmonare



La European Lung Foundation (ELF) è stata fondata dalla European Respiratory Society (ERS) allo scopo di riunire le persone affette da malattie respiratorie, gli operatori del settore e il pubblico, in modo che possano contribuire a migliorare la medicina respiratoria. L'ELF si dedica alla promozione della salute polmonare in tutta Europa, riunendo i maggiori esperti del settore, con l'obiettivo di fornire informazioni ai pazienti e sensibilizzare il pubblico in merito alle malattie polmonari.

Questo materiale è stato redatto nell'ambito di un progetto di definizione delle priorità dei pazienti affetti da LAM, con l'aiuto del Professor Simon Johnson, del dott. Sergio Harari, del dott. Marcel Veltkamp, di Elma Zwanenburg e dei membri del comitato consultivo dei pazienti per la LAM della European Lung Foundation.