

# Linfangioleiomiomatose (LAM)

A linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara que afeta sobretudo as mulheres em idade fértil. Ainda que tenha sido registada em homens, é extremamente rara.

Estima-se que três a cinco em cada milhão de mulheres irão desenvolver LAM.

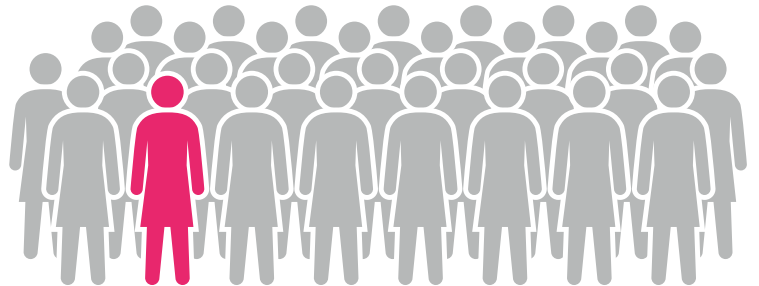
Esta folha informativa apresenta uma descrição geral dos sintomas da LAM, como é diagnosticada e tratada, e sugestões para quem vive com a doença. Uma vez que os profissionais de saúde não têm contacto muito frequente com pessoas com LAM, poderá ser útil levar consigo esta folha informativa para a sua próxima consulta.

## O que é a LAM?

A LAM caracteriza-se por quistos pulmonares (sacos cheios de ar que destroem gradualmente o pulmão), alterações no sistema linfático e tumores nos rins.

É uma doença progressiva, o que significa que os sintomas irão em geral piorar ao longo do tempo.

A LAM desenvolve-se de forma diferente em cada pessoa. Em algumas mulheres, pode ser bastante ligeira, portanto mantêm-se muito bem durante décadas e não precisam de nenhum tratamento. No entanto, para outras, a função pulmonar irá declinar mais rapidamente ao longo do tempo e podem precisar de tratamento com oxigénio, tratamento com medicamentos e/ou um transplante pulmonar.



Em cada milhão de mulheres, cerca de três a cinco irão ter LAM.

“A LAM não é igual em toda a gente; em algumas mulheres progride mais lentamente do que noutras, portanto não faça comparações com outras pessoas, pois isso pode causar stress desnecessário.” **Iris, Itália**

## O que causa a LAM?

Pode desenvolver LAM sem ter nenhuma outra doença. Nesse caso, chama-se LAM esporádica. Ou pode desenvolvê-la juntamente com uma doença chamada esclerose tuberosa. As causas da LAM não estão ainda inteiramente compreendidas.

### LAM esporádica

A LAM esporádica não é hereditária e não é transmitida aos filhos. Uma de duas proteínas (chamadas tuberina e hamartina) estão alteradas no tecido LAM. Isto deve-se a mutações (alterações) nos genes responsáveis por estas proteínas. As proteínas atuam como um travão no crescimento de células LAM e, quando estão alteradas, há um crescimento excessivo destas células. O porquê de isto acontecer não é claro, mas interromper o crescimento destas células é o principal foco da investigação neste momento.

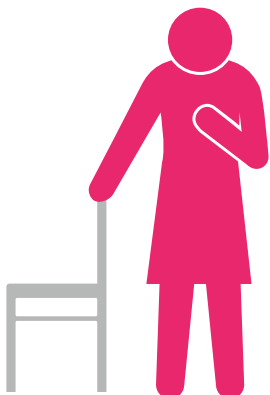
### Esclerose tuberosa e LAM

A esclerose tuberosa é uma doença hereditária. Os indivíduos com esclerose tuberosa têm a mesma mutação genética em todas ou quase todas as células e, portanto, têm uma grande probabilidade de vir a desenvolver LAM. Aos 40 anos, cerca de 80% das mulheres com esclerose tuberosa têm LAM, ainda que possam não vir a apresentar muitos sintomas.

O estrogénio desempenha algum papel na LAM; ainda que não pareça ser a causa direta da LAM, os níveis mais elevados de estrogénio podem acelerar a doença.

A média de idades em que as pessoas começam a apresentar sintomas de LAM é por volta dos 35 anos, mas agora que os profissionais de saúde estão a melhorar no conhecimento da doença, esta está a ser diagnosticada mais cedo. A LAM muito raramente afeta crianças.

## Quais são os principais sintomas da LAM?



Os sintomas variam, mas os dois que são mais frequentes são a falta de ar e o pneumotórax (colapso do pulmão).

Um pneumotórax refere-se ao colapso de um ou ambos os pulmões, causado pela entrada de ar na cavidade pleural. A cavidade pleural é o espaço entre os pulmões e a parede torácica.

Os sintomas menos frequentes são tosse, tosse com sangue, tumores nos rins (angiomiolipomas), que ocorrem em cerca de metade dos casos, e derrames de quilo ou quilotórax (quando a linfa que se forma no sistema digestivo, chamada quilo, se acumula na estreita cavidade entre os pulmões e os impede de se expandirem como deve ser quando respira).

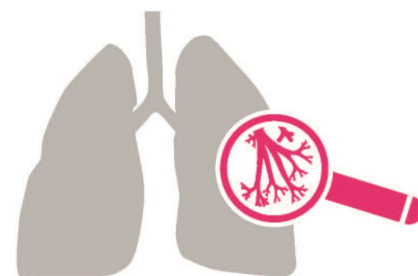
A progressão da LAM varia de pessoa para pessoa, mas há formas de controlar os sintomas.

## Como se diagnostica a LAM?

Pode ser difícil diagnosticar a LAM, uma vez que muitos sintomas são semelhantes aos de outras doenças pulmonares (como a asma, doença pulmonar obstrutiva crónica (DPOC) e bronquite).

É muito importante fazer-se um diagnóstico adequado. As orientações da European Respiratory Society (ERS) dizem que para diagnosticar a LAM é necessário dispor de:

- uma tomografia computadorizada (TC) (na qual se fazem radiografias do seu corpo em muitos ângulos antes de um computador formar uma imagem detalhada) que mostre quistos no pulmão, e
- outra evidência, por ex., esclerose tuberosa, tumor renal, quilotórax



Uma análise ao sangue que mostre um nível elevado de uma proteína chamada fator de crescimento endotelial vascular D (VEGF-D) no sangue também pode ajudar a diagnosticar LAM.

Em casos muito raros, quando não for possível fazer um diagnóstico a partir de uma combinação dos sintomas acima referidos, pode ser necessário fazer uma biópsia. Isto significa recolher algumas amostras de tecido dos pulmões e analisá-las.

Uma vez que a LAM é uma doença tão rara, é importante obter a opinião de um especialista assim que possível e conversar sobre o seu caso individual com um perito na doença.

“Tenha calma e aguarde até aprender a aceitar o diagnóstico, pois pode ser muito confuso ao início.” **Emer, Irlanda**

“Um diagnóstico de LAM também atinge a família do doente de forma muito intensa e podem ser todos muito protetores uns em relação aos outros. Falar com alguém de fora pode ajudar.” **Gill, Reino Unido**

“É muito importante sensibilizar para a LAM junto dos médicos de família, que são muitas vezes o primeiro ponto de contacto.” **Iris, Itália**

## Como progride a LAM?

Embora tenha havido alguns avanços importantes na investigação sobre a LAM, presentemente não há cura.

As mulheres com LAM tendem a perder cada vez mais a função pulmonar. Isto costuma ser lento, mas pode acontecer mais rapidamente para algumas pessoas.

A maior parte das mulheres com LAM vive durante décadas a contar do início dos sintomas, mas isso pode variar. Portanto, é importante conversar sobre o seu caso individual com um especialista.

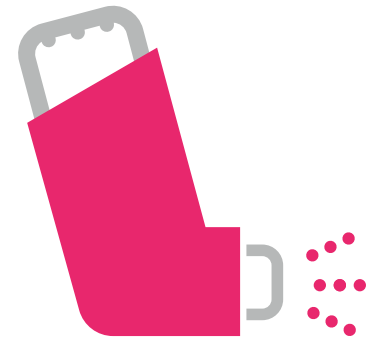
“Hoje em dia há métodos de diagnóstico muito melhores, melhores tratamentos e melhores conhecimentos sobre a LAM entre os profissionais de saúde. E eu sou a prova viva de que se pode viver muitos anos com esta doença. Fui diagnosticada aos 30 anos e já tenho 52.” **Lisbeth, Noruega**

## Que tratamentos há?

Geralmente irá ser monitorizada para ver se a doença está estável ou a progredir, para que seja possível oferecer-lhe o melhor tratamento e controlo.

### Tratar os sintomas

Inicialmente, pode receber tratamento de suporte. Este pode incluir a utilização de inaladores (broncodilatadores), que ajudam a respirar melhor. Este pode ser o único tratamento de que algumas mulheres necessitam. Algumas mulheres beneficiam de oxigénio suplementar, que ajuda quando há sensação de falta de ar.



### Pleurodese ou pleurectomia (para o pulmão colapsado)

Algumas mulheres com LAM irão ter mais de um pneumotórax (colapso do pulmão) durante a vida e os procedimentos seguintes podem ser recomendados para prevenir que isso aconteça outra vez. Isto pode melhorar significativamente a qualidade de vida para as mulheres com LAM.

- A pleurodese é um procedimento que visa colar as pleuras uma á outra, para prevenir um novo colapso do pulmão.
- A pleurectomia é um procedimento durante o qual o cirurgião remove a pleura que reveste a parede torácica, para o pulmão colar à parede torácica, prevenindo um novo colapso pulmonar.

## Medicação

O principal tratamento para a LAM é um medicamento chamado sirolimus (também chamado rapamicina). Este medicamento ajuda muitas mulheres a parar a perda de função pulmonar. No entanto, nem todas as pessoas irão precisar de tratamento com sirolimus. Outras pessoas podem não beneficiar do medicamento e podem apresentar efeitos secundários.

## Transplante pulmonar

Um transplante pulmonar pode ser uma opção para algumas mulheres com LAM avançada, quando não há outras opções de tratamento. Muitas mulheres com LAM fizeram transplantes pulmonares bem-sucedidos e a sua qualidade de vida melhorou como resultado disso.

## Controlo dos sintomas

Pode ajudar a controlar sintomas frequentes da LAM da seguinte forma:

- Manter um peso saudável
- Não fumar
- Manter-se ativa (o oxigénio suplementar, se necessário, pode ajudá-la a fazer exercício mais eficazmente)
- Fazer um programa de reabilitação respiratória para ajudar com a falta de ar
- Utilizar inaladores, se tiver as vias respiratórias estreitadas
- Fazer a vacinação pneumocócica e contra a gripe
- Não tomar a pílula contraceptiva oral combinada (que contém estrogénio e progesterona)
- Conversar sobre a gravidez com o seu especialista, uma vez que os sintomas podem agravar-se durante a gravidez devido aos níveis mais elevados de estrogénio
- Não fazer terapêutica hormonal de substituição (THS) depois da menopausa



A sua função pulmonar deve ser monitorizada regularmente quanto a eventuais alterações. Se a sua função pulmonar estiver a diminuir, o seu médico pode recomendar outro tratamento.

“Mantenha-se tão saudável quanto possível e partilhe as suas experiências com outras mulheres com LAM através de organizações de doentes e grupos de apoio.” **Iris, Itália**

“O exercício ajuda-me mesmo, tanto a nível físico como mental. Comecei a levar oxigénio para o ginásio e a andar na passadeira.” **Gill, Reino Unido**

“Tento encontrar um equilíbrio entre levar as coisas com calma – e viver realmente a vida.” **Lisbeth, Noruega**

## Investigação e esperança para o futuro

Há muita investigação a decorrer e as áreas de investigação mais significativas estão a concentrar-se em:

**Melhores instrumentos para prever como a LAM se irá desenvolver** – para os profissionais de saúde poderem saber se uma determinada pessoa tem probabilidade de permanecer estável ou se irá precisar de tratamento mais cedo e não mais tarde. Vários estudos estão à procura de biomarcadores (um marcador biológico no sangue, que sugere que uma pessoa tem uma determinada doença), para dar informação sobre a forma como a doença se está a desenvolver.

**Encontrar uma cura** – o sirolimus previne o agravamento da LAM, mas só resulta enquanto a pessoa está a tomar o medicamento. Se parar de o tomar, a função pulmonar irá declinar outra vez. Estão a ser avaliados novos tratamentos, que incluem novos medicamentos, bem como investigação sobre a combinação de sirolimus com outros medicamentos, para ver se as células de LAM podem ser eliminadas, em vez de apenas se impedir o seu crescimento.



**Tratamentos regenerativos** – os estudos sobre tratamentos regenerativos pretendem reparar o tecido pulmonar danificado. Isto está ainda numa fase muito inicial e estamos muito longe de ter resultados significativos.

“É vital promover ensaios de novos potenciais medicamentos ao nível europeu e comunicar a informação aos doentes sobre estas novas terapêuticas. Isto pode acelerar o processo de encontrar uma cura. Uma vez que a LAM é uma doença rara, exige mais esforço por parte da comunidade com LAM e dos médicos.” **Iris, Itália**

## Vida quotidiana e apoio

Devido aos avanços na investigação sobre a LAM, viver com a doença é muito diferente do que costumava ser.

Uma vez que viver com LAM é muito diferente para cada mulher, não deve comparar-se com outras pessoas.

Muitas mulheres sentem-se desesperadas e ansiosas quando lhes é comunicado o diagnóstico. Pode ser útil entrar em contacto com outras pessoas diagnosticadas com LAM para falar e partilhar informação e sugestões práticas sobre as coisas que ajudam.

“Descobri que o Tai Chi e o ioga me ajudam a reduzir a ansiedade.”

**Emer, Irlanda**

“Nunca desista e nunca perca a fé. Mantenha-se positiva!”

**Lisbeth, Noruega**

“Às vezes pode ser solitário, quando não sobra muita energia para ser sociável. Nessas alturas é bom ter as redes sociais (como o Facebook) para nos mantermos em contacto com os amigos e a família.” **Lisbeth, Noruega**

“Tente não pesquisar na internet e, em vez disso, contactar um grupo local no seu próprio país.” **Emer, Irlanda**



## Leitura adicional

Sítio da internet sobre LAM da European Lung Foundation:  
**[www.europeanlung.org/lam](http://www.europeanlung.org/lam)**

- Aceda a informação desenvolvida por pessoas com experiência de linfangioleiomiomatose e por peritos na área
- Encontre redes de apoio, centros e especialistas em LAM na Europa
- Leia estudos de caso de mulheres com LAM

Sítio da internet da European Lung Foundation: **[www.europeanlung.org](http://www.europeanlung.org)**

Aceda a mais informação sobre a saúde pulmonar e folhetos informativos relevantes para as pessoas que vivem com LAM, incluindo:

- Pneumotórax espontâneo primário (PEP)
- Reabilitação respiratória



A European Lung Foundation (ELF) foi fundada pela European Respiratory Society (ERS) com o objetivo de reunir doentes, público e profissionais da área respiratória, de modo a influenciar de forma positiva a medicina respiratória. A ELF dedica-se à saúde respiratória em toda a Europa e reúne os principais peritos médicos europeus para disponibilizar informações aos doentes e sensibilizar o público para a doença pulmonar.

Este material foi compilado como parte do projeto de prioridades para os doentes com LAM, com a ajuda do Professor Simon Johnson, Dr. Sergio Harari, Dr. Marcel Velkamp, Elma Zwanenburg e membros do grupo de aconselhamento de doentes com LAM da ELF.