

Linfangioleiomiomatosis (LAM)

La linfangioleiomiomatosis (LAM) es una enfermedad pulmonar rara que afecta principalmente a mujeres en edad fértil. Aunque se conocen casos de esta enfermedad en hombres, es muy poco frecuente.

Se calcula que de tres a cinco mujeres de entre un millón desarrollarán LAM.

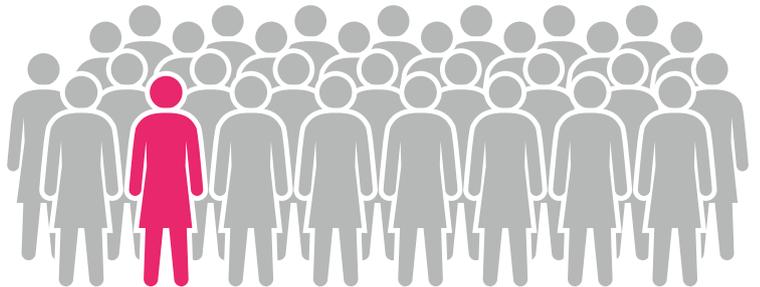
En esta hoja informativa se describen los síntomas de la LAM y cómo se puede diagnosticar y tratar. Asimismo, se incluyen consejos para vivir con esta afección. Los profesionales de la salud no suelen tener mucho contacto con personas con LAM, así que puede ser buena idea llevar consigo esta hoja informativa en su próxima cita.

¿Qué es la LAM?

La LAM se caracteriza por la aparición de quistes pulmonares (sacos de aire que van destruyendo el pulmón poco a poco), cambios en el sistema linfático y tumores en los riñones.

Es una enfermedad progresiva, lo que significa que, por lo general, los síntomas irán empeorando con el tiempo.

La LAM se desarrolla de forma distinta en cada persona. En algunas mujeres puede ser bastante suave, lo que les permite sentirse muy bien durante años y prescindir de un tratamiento. Pero en otros casos el funcionamiento de los pulmones se deteriorará con bastante rapidez y puede que sea necesario un tratamiento que requiera oxígeno, medicamentos o un trasplante de pulmón.



Por cada millón de mujeres, entre tres y cinco desarrollarán LAM.

«La LAM no se manifiesta de la misma forma en todas las pacientes; en algunas mujeres el avance es más lento que en otras. Por lo tanto, no nos comparemos con otras pacientes, ya que esto solo nos causará un estrés innecesario». **Iris, Italia**

¿Cuáles son las causas de la LAM?

La LAM se puede desarrollar sin ninguna otra afección. Esto se conoce como LAM esporádica. También se puede desarrollar con una afección denominada esclerosis tuberosa. Las causas que provocan la LAM no son del todo conocidas.

LAM esporádica

La LAM esporádica no se hereda ni se transmite al feto. Una de las dos proteínas (tuberina y hamartina) es anormal en el tejido de LAM. Esto se debe a una mutación (alteración) de los genes responsables de dichas proteínas. Estas proteínas detienen el crecimiento de las células de LAM, de modo que cuando sus niveles no son normales se produce un crecimiento excesivo de dichas células. Aunque los motivos por los que esto sucede aún son desconocidos, por el momento todas las investigaciones se centran en detener el crecimiento de estas células.

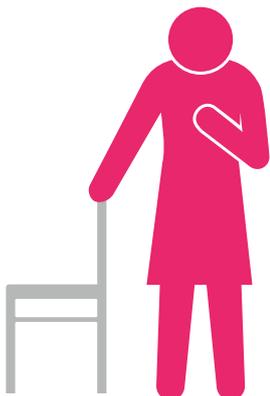
Esclerosis tuberosa y LAM

La esclerosis tuberosa es una afección hereditaria. Las personas que sufren esclerosis tuberosa presentan la misma mutación genética en todas o prácticamente todas sus células, con lo cual la probabilidad de que desarrollen LAM es muy elevada. Al alcanzar la edad de 40 años, aproximadamente el 80 % de las mujeres con esclerosis tuberosa tienen LAM, aunque aún no se hayan manifestado muchos de los síntomas.

Si bien parece no ser causa directa de la LAM, el estrógeno juega cierto papel en la LAM; así, unos niveles elevados de estrógeno pueden acelerar la aparición de esta enfermedad.

La edad media a la que los síntomas de la LAM empiezan a ser visibles es alrededor de los 35 años, pero ahora que los profesionales de la salud detectan esta afección de mejor forma, se diagnostica antes. La LAM rara vez se desarrolla en niños.

¿Cuáles son los principales síntomas de la LAM?



Los síntomas son diversos, pero los más habituales son la disnea y el neumotórax (colapso pulmonar).

Por neumotórax se entiende el colapso de uno o ambos pulmones debido a la entrada de aire en la cavidad pleural. La cavidad pleural es el espacio existente entre los pulmones y la pared torácica.

Otros síntomas menos frecuentes son la tos, la tos con sangre, los tumores de riñón (angiomiolipomas), que aparecen en casi la mitad de los casos, y los derrames quilosos (producidos cuando la linfa que se forma en el sistema digestivo, llamada quilo, se acumula en la cavidad delgada que rodea los pulmones e impide que estos puedan ensancharse al respirar). El avance de la LAM es distinto en cada persona, pero hay formas de controlar los síntomas.

¿Cómo se diagnostica la LAM?

La LAM puede ser difícil de diagnosticar, ya que muchos de los síntomas son parecidos a los de otras afecciones pulmonares (como el asma, la enfermedad pulmonar obstructiva crónica o EPOC y la bronquitis).

Es importante que se haga un diagnóstico adecuado. La European Respiratory Society (ERS) establece que para diagnosticarla es necesario lo siguiente:

- Una tomografía axial computarizada o TAC (en la que el cuerpo se examina con rayos X desde diversos ángulos antes de que un ordenador cree una imagen detallada) que revele quistes pulmonares.
- Otra prueba, como esclerosis tuberosa, tumores de riñón o derrames quilosos.



El diagnóstico de la LAM también puede venir respaldado por un análisis de sangre que revele un nivel elevado en sangre de una proteína llamada factor de crecimiento endotelial vascular D (VEGF-D).

Una biopsia será necesaria en las raras ocasiones en las que no se pueda realizar un diagnóstico combinando los síntomas arriba mencionados. Una biopsia consiste en extraer y comprobar una muestra de tejido pulmonar.

Dado que la LAM es una afección poco común, es importante contar con la opinión de un especialista cuanto antes y tratar el caso personal con un experto en este tipo de enfermedad.

«Hay que tomarse un tiempo y asimilar el diagnóstico, porque al principio todo es confusión». **Emer, Irlanda**

«Un diagnóstico es un revés muy duro también para toda la familia de la persona con LAM y se puede desarrollar un sentimiento de sobreprotección entre todos ellos. Hablar con alguien de fuera puede ser de mucha ayuda». **Gill, Reino Unido**

«Es crucial concienciar de la LAM a los médicos de cabecera, ya que suelen ser la primera toma de contacto». **Iris, Italia**

¿Cuáles son los avances en LAM?

A pesar de que se han producido algunos avances notables en la investigación sobre LAM, actualmente no tiene cura.

Las mujeres con LAM tienden a ir perdiendo cada vez más capacidad pulmonar. Esto suele ser un proceso lento, pero en algunos casos puede ocurrir con mucha rapidez.

La mayor parte de las mujeres con LAM vive durante muchos años desde que empiezan a manifestarse los síntomas, pero esto no siempre es así. En consecuencia, es importante tratar cada caso con un especialista.

«Actualmente los métodos de diagnóstico son mucho mejores, al igual que el tratamiento y los conocimientos sobre LAM de los trabajadores de la salud. Yo misma soy el vivo ejemplo de que se puede vivir durante muchos años con esta enfermedad. Tenía 30 años cuando se me diagnosticó y ahora tengo 52».

Lisbeth, Noruega

¿Qué tratamiento existe?

Se realiza un seguimiento de la paciente para ver si la enfermedad está estable o avanza; así, se proporcionará un tratamiento y control de la enfermedad adecuados.

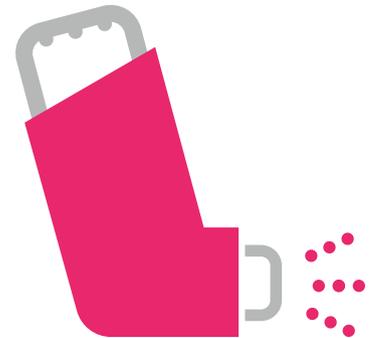
Tratamiento de los síntomas

Inicialmente, el paciente puede recibir tratamiento de apoyo, que puede incluir el uso de inhaladores (broncodilatadores) para que sea más fácil respirar. En algunas mujeres este tratamiento será suficiente. Otras pueden requerir el uso complementario de oxígeno, que alivia la disnea.

Pleurodesis o pleurectomía (para pulmones colapsados)

Algunas mujeres con LAM sufrirán más de un neumotórax (colapso pulmonar) a lo largo de su vida. Las siguientes intervenciones son aconsejables para evitar que vuelvan a producirse. Pueden mejorar considerablemente la calidad de vida de las mujeres con LAM.

- La pleurodesis es una intervención en la que las capas de la pleura se adhieren para evitar que el pulmón vuelva a colapsarse.
- En una pleurectomía, el cirujano extrae el recubrimiento entre el pulmón y la pared torácica para que el pulmón pueda adherirse a la pared torácica, lo que evita los colapsos pulmonares.



Medicación

El principal tratamiento para la LAM es un medicamento llamado sirolimus (conocido también como rapamicina). Este medicamento ayuda a frenar la pérdida de capacidad pulmonar en muchas mujeres. No obstante, no todas las pacientes van a necesitar tratamiento con sirolimus, bien porque no mejoren con este medicamento o porque tenga efectos secundarios en ellas.

Trasplante de pulmón

El trasplante de pulmón es una opción para las mujeres con LAM avanzado que ya han agotado todas las opciones de tratamiento. Muchas mujeres con LAM se han sometido a trasplantes de pulmón con gran éxito y su calidad de vida ha mejorado.

Control de los síntomas

Los síntomas más comunes de la LAM se pueden tener controlados si:

- Se mantiene un peso saludable.
- No se fuma.
- Se tiene una vida activa (si es necesario, el oxígeno complementario puede ayudar a realizar ejercicio más eficazmente).
- Se realiza un programa de rehabilitación pulmonar que alivie la disnea.
- Se usan inhaladores cuando las vías respiratorias están más estrechas.
- Se vacuna de la gripe y el neumococo.
- No se toma la píldora anticonceptiva oral (que contiene estrógeno y progesterona).
- Se aborda el tema del embarazo con el especialista, dado que los síntomas pueden empeorar durante la gestación debido a que los niveles de estrógenos aumentan.
- No se somete a terapia hormonal sustitutiva (THS) tras la menopausia.



La capacidad pulmonar debe revisarse periódicamente para detectar posibles cambios. Si la capacidad pulmonar disminuye, puede que el médico recomiende otro tratamiento.

«Lleva una vida lo más sana posible y comparte tu experiencia con otras mujeres con LAM en asociaciones de pacientes y grupos de apoyo».

Iris, Italia

«El ejercicio me ayuda de verdad, tanto física como mentalmente. Empecé a llevarme el oxígeno al gimnasio y voy a la cinta andadora».

Gill, Reino Unido

«Intento encontrar un equilibrio entre tomarme las cosas con calma y tener una vida real». **Lisbeth, Noruega**

Investigaciones y perspectivas de futuro

En este momento, la LAM está siendo objeto de numerosas investigaciones, centradas primordialmente en las siguientes áreas:

Mejores herramientas para hacer un pronóstico de cómo se desarrollará la LAM:

así, los profesionales de la salud sabrán cuanto antes si alguien va a permanecer estable o si va a necesitar tratamiento. Existen diversos estudios centrados en hallar los biomarcadores (marcadores biológicos en sangre que son indicio de que alguien padece una enfermedad) que arrojen información sobre cómo se desarrolla esta afección.

Hallar una cura: el sirolimus frena el empeoramiento de la LAM, pero solo funciona mientras se toma el medicamento. Si deja de tomarlo, la capacidad pulmonar volverá a empeorar. Actualmente se están valorando nuevos tratamientos con nuevos medicamentos y se está investigando la combinación del sirolimus con otros medicamentos para ver si esto puede acabar con las células de LAM, y no simplemente evitar su crecimiento.



Tratamientos regenerativos: el objetivo de los estudios sobre tratamientos regenerativos es recuperar el tejido pulmonar dañado. Esto se encuentra aún en una fase muy temprana y queda bastante camino para obtener resultados relevantes.

«Es esencial fomentar que se hagan más pruebas de nuevos medicamentos a nivel europeo e informar a los pacientes de estas nuevas terapias. Esto podría acelerar el proceso para hallar una cura. La LAM es una enfermedad rara, necesita más esfuerzos por parte de los médicos y la comunidad de LAM». **Iris, Italia**

Vida diaria y apoyo

Gracias a los avances en investigación sobre LAM, vivir con esta enfermedad hoy es muy distinto a lo que era.

La vida con LAM es muy distinta de una mujer a otra, de modo que conviene no compararse con las demás.

Muchas mujeres se desesperan y sufren ansiedad al recibir el primer diagnóstico. Puede venir bien conocer a otras personas diagnosticadas con LAM para hablar e intercambiar información y consejos prácticos sobre qué puede ser de ayuda.

«El tai chi y el yoga me han venido muy bien para reducir la ansiedad».

Emer, Irlanda

«No pierdas la fe y no tires nunca la toalla. ¡Sé positiva!».

Lisbeth, Noruega

«Hay veces en las que te puedes sentir sola, cuando apenas si te queda energía para socializar. Aquí las redes sociales (como Facebook) pueden venir muy bien para mantener el contacto con familiares y amigos».

Lisbeth, Noruega

«No busques nada en Internet. En vez de eso, ponte en contacto con un grupo de tu zona». **Emer, Irlanda**



Lecturas complementarias

Sitio web sobre LAM de la European Lung Foundation: www.europeanlung.org/lam

- Acceso a información elaborada por personas que han padecido o padecen LAM y especialistas en la materia
- Búsqueda de especialistas, centros y redes de apoyo de la LAM en Europa
- Lectura de estudios de casos de mujeres con LAM

Sitio web de la European Lung Foundation: www.europeanlung.org

Acceso a más información sobre salud pulmonar y hojas informativas importantes para personas que viven con LAM, tales como:

- Neumotórax espontáneo primario (NEP)
- Rehabilitación pulmonar



ELF EUROPEAN
LUNG
FOUNDATION



ERS EUROPEAN
RESPIRATORY
SOCIETY
every breath counts

La European Lung Foundation (ELF) fue fundada por la European Respiratory Society (ERS) con el objetivo de reunir a los pacientes, el público y los profesionales sanitarios del aparato respiratorio para influir positivamente en la neumología. La ELF se dedica a la salud pulmonar en toda Europa y agrupa a los principales especialistas médicos europeos para ofrecer información a los pacientes y sensibilizar a la población acerca de las enfermedades pulmonares.

Este material se ha elaborado en el marco del proyecto de prioridades de pacientes con LAM con la colaboración del profesor Simon Johnson, el Dr. Sergio Harari, el Dr. Marcel Veltkamp, Elma Zwanenburg y miembros del grupo de asesoramiento a pacientes con LAM de la ELF.