

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.

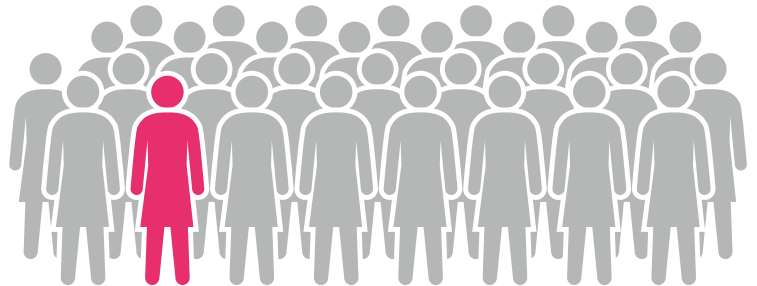
Esta folha informativa apresenta uma descrição geral dos sintomas da LAM, como é diagnosticada e tratada, e sugestões para quem vive com a doença. Uma vez que os profissionais de saúde não têm contacto muito frequente com pessoas com LAM, poderá ser útil levar consigo esta folha informativa para a sua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

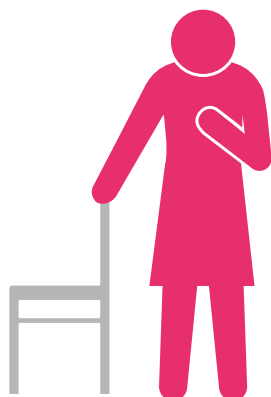
Esclerose tuberosa e LAM

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.

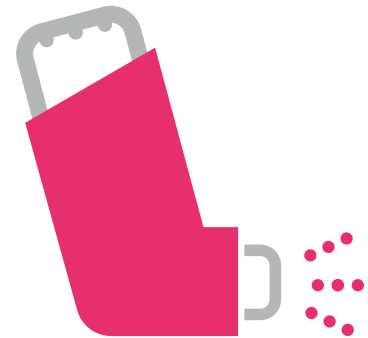
“Hoje em dia há métodos de diagnóstico muito melhores, melhores tratamentos e melhores conhecimentos sobre a LAM entre os profissionais de saúde. E eu sou a prova viva de que se pode viver muitos anos com esta doença. Fui diagnosticada aos 30 anos e já tenho 52.” **Lisbeth, Noruega**

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.”

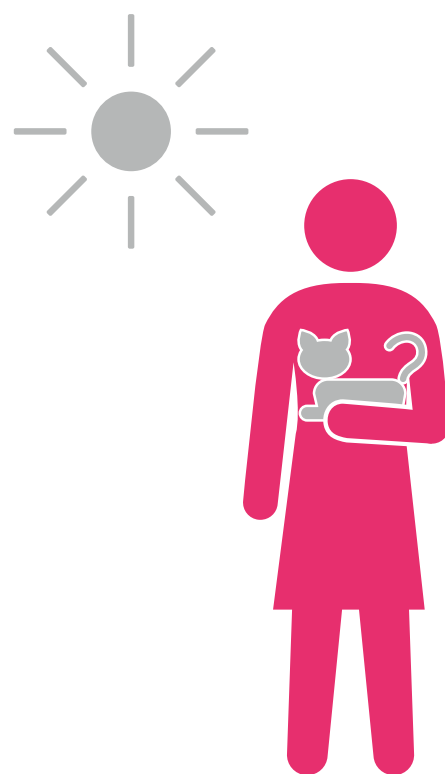
Emer, Irlanda

“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

- 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**

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.