

Limfangioleiomiomatoza (LAM)

Limfangioleiomiomatoza (LAM) to rzadka choroba płuc, która występuje głównie u kobiet w wieku rozrodczym. Choć obserwowano ją również u mężczyzn, to jednak przypadki te są niezwykle rzadkie.

Szacuje się, że LAM może występować u trzech do pięciu na każdy milion kobiet.

Niniejsza broszura informacyjna opisuje objawy LAM, sposób rozpoznawania i leczenia tej choroby, a także przedstawia wskazówki dotyczące życia z tym zaburzeniem. Ponieważ pracownicy służby zdrowia nie spotykają często osób z LAM, może być pomocne zabranie ze sobą niniejszej broszury na następną wizytę.

Co to jest LAM?

LAM charakteryzuje się powstawaniem torbieli w płucach (są to wypełnione powietrzem przestrzenie, które stopniowo niszczą płuco), zmian w układzie limfatycznym, a także guzów nerki.

Jest to stan postępujący, co oznacza, że objawy na ogół nasilają się z czasem.

LAM ma różny przebieg u poszczególnych osób. U niektórych kobiet choroba ta może być stosunkowo łagodna – czują się one wtedy bardzo dobrze przez wiele dziesięcioleci i mogą nie wymagać żadnego leczenia.

Jednak w przypadku innych kobiet może nastąpić szybsze pogorszenie czynności płuc i mogą one wymagać tlenoterapii, przyjmowania leków, a czasem nawet przeszczepienia płuca.



LAM rozwija się u około trzech do pięciu na każdy milion kobiet.

„LAM ma różny przebieg u poszczególnych osób; u niektórych kobiet postępuje wolniej niż u innych, tak więc nie należy porównywać się z innymi, gdyż może to powodować niepotrzebny stres”. **Iris, Włochy**

Co jest przyczyną LAM?

Można zachorować na LAM bez jakichkolwiek innych chorób. Określa się to mianem „sporadycznej LAM”. Choroba ta może również współwystępować z tak zwanym stwardnieniem guzowatym. Przyczyny LAM nie są do końca wyjaśnione.

Sporadyczna LAM

Sporadyczna LAM nie jest dziedziczna i nie przechodzi na potomstwo. W tkankach osób z LAM nieprawidłowe jest jedno z dwóch białek (zwanymi tuberyną i hamartyną). Jest to spowodowane mutacjami (zmianami) w genach kodujących te białka. Białka te działają hamująco na wzrost komórek LAM, a gdy są nieprawidłowe, dochodzi do nadmiernego wzrostu tych komórek. Nie jest jasne, dlaczego tak się dzieje, jednak obecnie badania koncentrują się głównie na zatrzymaniu wzrostu tych komórek.

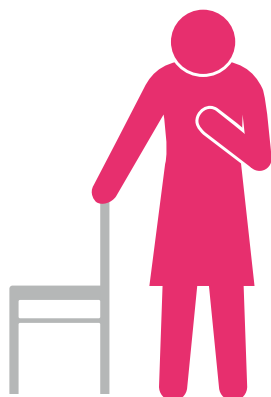
Stwardnienie guzowate i LAM

Stwardnienie guzowate to choroba dziedziczna. U osób ze stwardnieniem guzowatym występuje taka sama mutacja genu we wszystkich komórkach lub w większości komórek, w związku z czym osoby te są narażone na duże prawdopodobieństwo wystąpienia LAM. LAM występuje przed ukończeniem 40 roku życia u około 80% kobiet ze stwardnieniem guzowatym, choć nie zawsze występuje u nich wiele objawów.

Pewną rolę w LAM odgrywiają estrogeny; choć nie wydaje się, aby była to bezpośrednia przyczyna LAM, wyższy poziom estrogenów może przyspieszać rozwój tej choroby.

Średni wiek, w którym zaczynają pojawiać się objawy LAM, wynosi około 35 lat, choć obecnie lekarzom coraz częściej udaje się rozpoznać tę chorobę wcześniej. LAM bardzo rzadko występuje u dzieci.

Jakie są główne objawy LAM?



Objawy mogą być różne, ale dwa z nich występują najczęściej – są to duszność i odma opłucnowa (zapadnięcie się płuca).

Odma opłucnowa oznacza zapadnięcie się jednego lub obu płuc spowodowane przedostaniem się powietrza do jamy opłucnej. Jama opłucna to przestrzeń pomiędzy płucami a ścianą klatki piersiowej.

Rzadziej występują objawy takie jak kaszel, odkrztuszanie krwi, nowotwory nerek (naczyniakomięśniakotłuszczaki) – zaburzenia te występują w około połowie przypadków; innym objawem jest tak zwany wylew mleczu (sytuacja, w której powstająca w układzie trawiennym chłonka gromadzi się w jamach otaczających płuca, co uniemożliwia im prawidłowe rozprężanie się podczas oddychania).

Przebieg LAM jest różny u poszczególnych osób, jednak istnieją sposoby na zredukowanie występujących objawów.

W jaki sposób rozpoznaje się LAM?

Rozpoznanie LAM może być trudne, ponieważ wiele objawów jest podobnych jak w przypadku innych chorób płuc (takich jak astma, przewlekła obturacyjna choroba płuc (POChP) i zapalenie oskrzeli).

Ustalenie prawidłowego rozpoznania jest bardzo ważne. Według wytycznych Europejskiego Towarzystwa Chorób Płuc (European Respiratory Society, ERS) do rozpoznania LAM wymagane jest:

- badanie metodą tomografii komputerowej (TK) (podczas którego ciało jest prześwietlane pod różnymi kątami, po czym komputer składa otrzymane dane w szczegółowy obraz), wykazujące obecność torbieli w płucach, a także
- obecność innego zaburzenia, np. stwardnienia guzowatego, nowotworu nerki, wylewu mleczu.



Badanie krwi wykazujące wysoki poziom białka określanego jako czynnik wzrostu śródbłonka naczyniowego D (VEGF-D) we krwi może również pomóc w diagnozowaniu LAM.

W bardzo rzadkich przypadkach, gdy nie można określić rozpoznania na podstawie kombinacji powyższych objawów, może być konieczne wykonanie biopsji. Zabieg ten polega na pobraniu do badania próbek tkanki z płuc.

Ponieważ LAM jest tak rzadką chorobą, ważne jest, aby możliwie jak najwcześniej uzyskać opinię specjalisty oraz omówić dany przypadek z ekspertem zajmującym się leczeniem tej choroby.

„Daj sobie czas na oswojenie się z tym rozpoznaniem, ponieważ na początku możesz czuć się mocno przytłoczona”. **Emer, Irlandia**

„Rozpoznanie to stanowi także cios dla rodziny osoby z LAM, przez co możecie wszyscy mieć bardzo emocjonalne nastawienie. Rozmowa z kimś spoza rodziny może być bardziej pomocna”. **Gill, Wielka Brytania**

„Jest bardzo ważne, aby podnieść świadomość LAM wśród lekarzy rodzinnych, którzy są często pierwszym punktem kontaktu”. **Iris, Włochy**

Jak postępuje LAM?

Choć w ostatnim czasie nastąpił duży postęp w badaniach dotyczących LAM, to jednak choroba ta wciąż pozostaje nieuleczalna.

U kobiet z LAM zazwyczaj dochodzi do coraz większej utraty czynności płuc. Zwykle jest to proces powolny, jednak u niektórych osób może on przebiegać szybciej.

Większość kobiet z LAM żyje przez wiele dziesięcioleci od momentu wystąpienia objawów, jednak okres ten bywa zmienny. Dlatego ważne jest, aby omówić swój przypadek ze specjalistą.

„Dziś dostępne są znacznie lepsze metody diagnostyczne i skuteczniejsze leczenie, a personel medyczny ma dużo szerszą wiedzę na temat LAM. Sama jestem chodzącym dowodem na to, że można żyć z tą chorobą przez wiele lat. Chorobę rozpoznano u mnie wieku 30 lat, a teraz mam 52 lata”.

Lisbeth, Norwegia

Jakie są dostępne metody leczenia?

Zwykle prowadzi się obserwację pacjentki, aby sprawdzić, czy jej stan jest stabilny, czy też choroba postępuje, aby można było zaoferować możliwie jak najlepsze leczenie i postępowanie medyczne.

Leczenie objawów

Na początku można zastosować leczenie wspomagające.

Może ono obejmować stosowanie inhalatorów (leków rozszerzających oskrzela), które ułatwiają oddychanie.

W przypadku niektórych kobiet może to być jedyne leczenie, którego potrzebują. Czasem przydatna jest tlenoterapia, która zmniejsza odczuwaną duszność.



Pleurodeza lub pleurektomia (w przypadku zapadnięcia płuca)

U niektórych kobiet z LAM występuje więcej niż jeden epizod odmy opłucnowej (zapadnięcia się płuca) w okresie całego życia; mogą być wówczas zalecane następujące zabiegi, których celem jest zapobieganie nawrotom tego zaburzenia. Mogą one istotnie poprawić jakość życia kobiet z LAM.

- Pleurodeza to zabieg, którego celem jest uzyskanie zrośnięcia się opłucnej, aby zapobiec ponownemu wystąpieniu epizodu zapadnięcia się płuca.
- Pleurektomia to zabieg, podczas którego chirurg dokonuje wycięcia warstwy wyściełającej tkanki pomiędzy płucem i ścianą klatki piersiowej, w wyniku czego płuco przywiera do ściany klatki piersiowej, co uniemożliwia jego dalsze zapadanie się.

Leczenie farmakologiczne

Głównym lekiem stosowanym w LAM jest sirolimus (zwany także rapamycyną). Lek ten pozwala zatrzymać utratę czynności płuc u wielu kobiet. Jednak nie każda osoba potrzebuje leczenia sirolimusem. Inne osoby mogą nie odnosić korzyści ze stosowania tego leku, a u jeszcze innych mogą występować działania niepożądane.

Przeszczepienie płuca

Przeszczepienie płuca może stanowić opcję leczenia u niektórych kobiet z zaawansowaną LAM, jeśli nie są dostępne inne możliwości leczenia. U wielu kobiet z LAM przeprowadzono udany zabieg przeszczepienia płuca, w wyniku którego ich jakość życia uległa poprawie.

Zwalczanie objawów

Aby ułatwić zwalczanie częstych objawów LAM, należy przestrzegać następujących zasad:

- Utrzymywanie zdrowej masy ciała
- Rezygnacja z palenia tytoniu
- Aktywny tryb życia (w razie potrzeby suplementacja tlenu może pomóc zwiększyć efektywność ćwiczeń fizycznych)
- Wdrożenie programu rehabilitacji pulmonologicznej w celu zmniejszenia duszności
- Stosowanie inhalatorów w przypadku zwężenia dróg oddechowych
- Stosowanie szczepień przeciwko grypie i pneumokokom
- Niestosowanie złożonych doustnych środków antykoncepcyjnych (zawierających estrogen i progesteron)
- Omówienie kwestii ciąży ze swoim specjalistą, ponieważ objawy mogą nasilić się podczas ciąży z powodu podwyższonego poziomu estrogenów
- Niestosowanie hormonalnej terapii zastępczej (HTZ) po menopauzie



Należy regularnie monitorować czynność płuc pod kątem zmian. Jeśli czynność płuc będzie się pogarszała, lekarz może zalecić inne leczenie.

„Bądź tak zdrowa jak to możliwe i dziel się swoimi doświadczeniami z innymi kobietami z LAM za pośrednictwem organizacji pacjentek i grup wsparcia”.

Iris, Włochy

„Ćwiczenia naprawdę mi pomagają, zarówno fizycznie, jak i psychicznie. Zaczęłam brać ze sobą tlen do siłowni i używam go, gdy chodzę na bieżni”.

Gill, Wielka Brytania

„Staram się znaleźć równowagę pomiędzy spokojnym podejściem do świata – a prawdziwym korzystaniem z życia”. **Lisbeth, Norwegia**

Badania i nadzieje na przyszłość

Obecnie prowadzonych jest wiele badań, a najistotniejsze obszary badań koncentrują się na:

Opracowaniu lepszych narzędzi pozwalających przewidzieć przebieg LAM

– aby lekarze wiedzieli, czy u danej osoby choroba będzie pozostawała stabilna, czy też będą one wymagały leczenia raczej wcześniej niż później. W różnych badaniach poszukuje się biomarkerów (są to markery biologiczne we krwi sugerujące określoną chorobę u danej osoby), które dostarczałyby informacji na temat rozwoju choroby.

Znalezieniu lekarstwa – sirolimus zapobiega nasilaniu się LAM, jednak efekt ten występuje tylko w trakcie przyjmowania leku. Po zakończeniu jego przyjmowania czynność płuc zaczyna ponownie się pogarszać. Obecnie oceniane są nowe metody leczenia, w tym nowe leki, jak też próby łączenia sirolimusu z innymi lekami w celu sprawdzenia, czy komórki LAM można byłoby niszczyć zamiast tylko zatrzymywać ich rozwój.



Zabiegach regeneracyjnych – badania dotyczące zabiegów regeneracyjnych mają na celu opracowanie metod umożliwiających naprawienie uszkodzonej tkanki płuc. Metody te są wciąż na bardzo wczesnym etapie i upłynie wiele czasu, zanim przyniosą one wymierne efekty.

„Ważne jest, aby wspierać badania nowych potencjalnych leków na poziomie europejskim, a także przekazywać pacjentkom informacje o tych nowych metodach leczenia. Może to przyspieszyć proces opracowania leku, który umożliwi wyleczenie. Ponieważ LAM jest rzadką chorobą, wymaga to więcej wysiłku ze strony społeczności pacjentek z LAM oraz lekarzy zajmujących się tą chorobą”. **Iris, Włochy**

Życie codzienne i wsparcie

Dzięki postępom w badaniach dotyczących LAM życie z tą chorobą obecnie wygląda całkowicie inaczej niż w przeszłości.

Ponieważ życie z LAM jest bardzo różne u poszczególnych kobiet, nie należy porównywać się z innymi osobami.

Wiele kobiet czuje się zdesperowanych i niespokojnych, gdy po raz pierwszy dowiedzą się o rozpoznaniu. Może być pomocne nawiązanie kontaktu z innymi osobami, u których rozpoznano LAM, aby z nimi porozmawiać oraz podzielić się informacjami i praktycznymi wskazówkami na temat tego, jak można ułatwić sobie życie.

„Odkryłam, że Tai Chi i joga pomagają mi zmniejszyć odczuwany niepokój”.

Emer, Irlandia

„Nigdy się nie poddawaj i nigdy nie trać wiary. Bądź nastawiona pozytywnie!”

Lisbeth, Norwegia

„Czasem odczuwa się samotność, gdy nie zostanie wystarczająco dużo energii na życie towarzyskie. Wtedy dobrze jest korzystać z mediów społecznościowych (takich jak Facebook), aby pozostać w kontakcie z przyjaciółmi i rodziną”. **Lisbeth, Norwegia**

„Staraj się nie przeszukiwać Internetu – lepiej zamiast tego skontaktować się z lokalną grupą w swoim kraju”. **Emer, Irlandia**



Dalsza lektura

Strona internetowa Europejskiej Fundacji na rzecz Zdrowia Płuc poświęcona LAM: www.europeanlung.org/lam

- Dostęp do informacji opracowanych przez osoby z LAM, a także przez specjalistów zajmujących się tą chorobą
- Możliwość wyszukania grup wsparcia, a także ośrodków i specjalistów zajmujących się tematyką LAM w Europie
- Historie kobiet z LAM

Strona internetowa Europejskiej Fundacji na rzecz Zdrowia Płuc: www.europeanlung.org

Dodatkowe informacje na temat zdrowia płuc oraz broszury informacyjne, które mogą być przydatne dla osób z LAM, na przykład na temat:

- Pierwotnej samoistnej odmy opłucnowej (PSP)
- Rehabilitacji pulmonologicznej



ELF EUROPEAN
LUNG
FOUNDATION



ERS EUROPEAN
RESPIRATORY
SOCIETY
every breath counts

Europejska Fundacja na rzecz Zdrowia Płuc (European Lung Foundation, ELF) została założona przez Europejskie Towarzystwo Chorób Płuc (European Respiratory Society, ERS) w celu połączenia pacjentów, społeczeństwa i specjalistów chorób płuc w działaniach na rzecz postępów medycyny układu oddechowego. Fundacja ELF działa na rzecz zdrowia układu oddechowego na terenie całej Europy i gromadzi wiodących europejskich ekspertów w dziedzinie medycyny, aby dostarczać informacje pacjentom i podnosić świadomość społeczną w zakresie chorób układu oddechowego.

Niniejszy materiał opracowano w ramach projektu dotyczącego priorytetów pacjentów z LAM przy udziale profesora Simona Johnsona, dr. Sergia Harariego, dr. Marcela Veitkampa, Elmy Zwanenburg i członków grupy doradczej ELF ds. pacjentów z LAM.