

LINFANGIOLEIOMIOMATOSI (LAM)

1. Che cos'è la LAM? La LAM è una patologia rara che insorge esclusivamente nel sesso femminile in età fertile; è caratterizzata da una anomala proliferazione delle cellule muscolari lisce che portano alla distruzione del parenchima polmonare con formazione di lesioni cistiche; può coinvolgere i polmoni le strutture linfatiche del torace e dell'addome e i reni.

2. Come si manifesta? La malattia può esordire acutamente con un pneumotorace (una raccolta di aria nella cavità pleurica dovuta alla rottura di una cisti), che provoca clinicamente dolore toracico e dispnea. La dispnea da sforzo e la tosse secca sono invece i sintomi più frequenti delle manifestazioni non acute.

2. Come viene diagnosticata la patologia? Si effettua attraverso la tac torace ad alta risoluzione in pazienti con altre manifestazioni tipiche come la presenza di tumori renali benigni noti come angiomiolipomi evidenziati con ecografia, TAC o RMN addominali o la presenza di Sclerosi Tuberosa. Il VEGFD un marcatore biologico che si dosa nel sangue può aiutare a formulare la diagnosi.

3. Quale specialista segue questo tipo di patologia? Il pneumologo che si occupa della diagnosi e dei relativi follow-up. Una volta posta la diagnosi, la paziente viene seguita routinariamente attraverso una serie di indagini volte a valutarne l'evoluzione clinica, funzionale e radiologica.

4. In che cosa consiste il follow-up?

TEMPO	ESAMI
diagnosi	Esami ematochimici, PFR, DLCO, 6MWT, EGA, RX torace, ECG, Ecocardiogramma, TAC torca HR, Ecoaddome, MOC lombare/femorale, RMN cerebrale
a 3 mesi	Esami ematochimici, PFR e DLCO, 6MWT, EGA
a 6 mesi	Esami ematochimici, PFR e DLCO, 6MWT, Ega, rx torace, ECG
Ogni anno	Esami ematochimici, PFR, DLCO, 6MWT, EGA, RX torace, ECG, Ecocardiogramma, TAC torca HR, Ecoaddome, MOC lombare/femorale

5. Quale è la terapia?

Farmaco: Sirolimus (Rapamune) Al momento è l'unica molecola che sembra avere efficacia nel rallentare l'evoluzione della patologia sia a livello polmonare che renale. Approvato per ora solo da FDA trattamento della LAM.

Dosaggio: 2 mg 1 volta al giorno.

NOTA BENE: OGNI MESE ESEGUIRE DOSAGGIO DEL SIROLIMUS (5-15ng/ml) se il risultato è non nei range dopo aver contattato il medico di base avvertire immediatamente lo specialista.

Tel 0285994506

Fax 0285994400

INTERAZIONI DEL FARMACO: Quali possono interferire?
ANTIPILETTICI
CICLOSPORINA
RIFAMPICINA
KETOCONAZOLO
VORICONAZOLO
DILTIAZEM

VERAPAMIL
ERITROMICINA
CONTRACCETIVI ORALI?
NON ASSUMERE POMPELMO

EFFETTI COLLATERALI: Quelli più comuni sono i seguenti: afte del cavo orale, trombocitopenia, anemia, febbre, ipertensione arteriosa, infezioni alle vie urinarie, addominalgia, edema periferico, nausea, diarrea, cefalea, iperglicemia, ipercolesterolemia, ipertrigliceridemia, ipocaliemia, ipofosfatemia, aumento della creatinina nel sangue, acne.

Prima di affrontare un viaggio in aereo la paziente deve essere messa al corrente degli eventuali rischi in relazione al proprio quadro clinico e funzionale.

Le pazienti con LAM non devono assumere terapia estro-progestinica e/o terapia ormonale contenente estrogeni in quanto può peggiorare la malattia.

Sebbene la scelta di intraprendere una gravidanza sia sempre e solo della paziente, tutte le pazienti (anche quelle asintomatiche) devono essere informate che vi è un rischio aumentato di incidenza di pneumotorace e di progressione di malattia. Durante una eventuale gravidanza le pazienti devono essere seguite con uno stretto follow-up. Le pazienti con severa compromissione funzionale respiratoria devono essere scoraggiate ad intraprendere una gravidanza

Clinica

L'esordio della malattia è insidioso, in circa il 50% delle pazienti caratterizzato da astenia e sintomatologia dispnoica. La dispnea può accompagnarsi a tosse e a toracoalgie aspecifiche e modesto calo ponderale. L'esordio può essere anche acuto dominato dall'insorgenza di pneumotorace, da emottisi e da versamenti chilososi.

1. Come faccio a valutare se la malattia è in progressione oppure è stabile, se non ho sintomi?

La progressione di malattia deve essere valutata con l'ausilio dei test di funzionalità respiratoria ogni 3-6 mesi durante il primo anno che segue alla diagnosi e ad intervalli di 3-12 mesi dopo, a secondo della gravità e della progressione di malattia.

2. A chi devo rivolgermi in caso di pneumotorace?

La gestione terapeutica del pneumotorace deve essere di uno pneumologo e/o di un chirurgo toracico. Qualsiasi PS in qualsiasi luogo del mondo è in grado di gestire un pneumotorace.

3. Cosa sono gli angiomiolipomi?

Sono tumori benigni renali che spesso si accompagnano alla linfangioleiomiomatosi. Normalmente non sono da asportare chirurgicamente ma solo da controllare con una ecografia dell'addome periodicamente o mediante RMN o TAC in casi selezionati. Raramente possono sanguinare ed allora vanno trattati chirurgicamente o mediante embolizzazione.

4. In cosa devo limitare la mia vita, se ho scoperto che ho la LAM?

In assenza di sintomi e/o compromissione funzionale respiratoria, devo solo limitare le gite o gli sport in alta quota, le immersioni subacquee, l'attività fisica stressante.

5. Posso viaggiare in aereo?

Le pazienti asintomatiche dal punto di vista respiratorio possono viaggiare in aereo; devono essere informate che non dovrebbero viaggiare in aereo, in caso di insorgenza di nuovi sintomi respiratori. Le pazienti in fase avanzata di malattia devono essere valutate se necessitano di supporto di ossigeno durante il viaggio in aereo. Deve essere scoraggiato il viaggio in aereo in tutte quelle pazienti in cui l'occorrenza di un pneumotorace (che non può essere immediatamente trattato) può portare a gravi conseguenze. Le pazienti

con un pneumotorace in atto e/o che hanno avuto una storia di pneumotorace negli ultimi 6 mesi non dovrebbero viaggiare in aereo.

6. Posso assumere la terapia anticoncezionale?

Le pazienti con LAM non devono assumere terapia estro-progestinica e/o terapia ormonale contenente estrogeni; può peggiorare la malattia.

7. Posso affrontare una gravidanza?

Sebbene la scelta di intraprendere una gravidanza è sempre e solo della paziente, tutte le pazienti (anche quelle asintomatiche) devono essere informate che vi è un grande rischio di incidenza di pneumotorace e di chilotorace durante la gravidanza. Il rischio aumenta considerevolmente in caso di presenza anamnestica di pneumotoraci ricorrenti e di presenza di severa compromissione funzionale respiratoria. Le pazienti con severa compromissione funzionale respiratoria devono essere scoraggiate ad intraprendere una gravidanza.

8. Posso o devo vaccinarmi contro il virus influenzale stagionale?

Non è stata mai testata l'efficacia della vaccinazione antinfluenzale. Viene proposta alle pazienti con severa compromissione funzionale respiratoria come si fa in altre malattie respiratorie croniche come la BPCO.

9. Esiste una terapia ormonale efficace contro la LAM?

A dispetto di alcuni "case report", non esistono trial clinici che dimostrino la reale efficacia della terapia ormonale in queste pazienti. Non esistono dati di efficacia sulla terapia anti-estrogenica come l'ovariectomia, il tamoxifene e l'utilizzo di agonisti GnRH.

10. Quando si deve considerare l'opzione trapianto polmonare?

Si deve prendere in considerazione l'ipotesi di un trapianto polmonare in caso di dispnea ai minimi sforzi e/o a riposo, della presenza di bassi valori di ossiemia a riposo, della presenza di una severa compromissione funzionale respiratoria, il tutto sempre valutato dal pneumologo curante.

11. SITOGRAFIA

<http://www.lam-italia.org/lamitalia/>