

Lymfangioleiomyomatose (LAM)

Lymfangioleiomyomatose (LAM) is een zeldzame (long)aandoening die vooral vrouwen in de vruchtbare leeftijd treft. Hoewel het gerapporteerd is in mannen, is dat extreem zeldzaam.

Naar schatting zullen drie tot vijf per 1 miljoen vrouwen LAM ontwikkelen.

Deze factsheet geeft een samenvatting van de symptomen van LAM, hoe het wordt gediagnosticeerd en behandeld en tips voor het leven met deze ziekte. Omdat zorgverleners niet vaak in contact komen met LAM-patiënten, kan het behulpzaam zijn om deze factsheet mee te nemen naar uw volgende afspraak.

Wat is LAM?

LAM wordt gekenmerkt door cysten in de longen (met lucht gevulde holten die gaandeweg het longweefsel beschadigen), veranderingen in de lymfevaten en tumoren in de nieren.

Het is een progressieve aandoening, wat betekent dat de symptomen over het algemeen gaandeweg toe zullen nemen.

LAM ontwikkelt zich bij iedereen verschillend. Sommige vrouwen hebben een milde vorm, zodat zij tientallen jaren stabiel blijven, zich goed voelen en geen enkele behandeling nodig hebben.

Echter, bij andere vrouwen zal de longfunctie sneller achteruitgaan in de loop van de tijd, zij kunnen behandeling nodig hebben met zuurstof, medicijnen en/of een longtransplantatie. LAM treft ongeveer 2 op de 100.000 vrouwen.



Voor elke miljoen vrouwen zullen ongeveer drie tot vijf LAM hebben.

“LAM is niet bij iedereen hetzelfde; bij sommige vrouwen verergert het langzamer dan bij anderen; vergelijk uzelf daarom niet met anderen omdat dit u onnodige stress kan geven.” **Iris, patiënt, Italië**

Wat veroorzaakt LAM?

U kunt LAM krijgen zonder een andere aandoening. Dit wordt sporadische LAM genoemd. Of u kunt het krijgen in het kader van een andere aandoening die het tubereuze sclerose complex (TSC) wordt genoemd. Het is nog niet volledig bekend hoe LAM ontstaat.

Sporadische LAM

Sporadische LAM is niet erfelijk en wordt niet doorgegeven aan kinderen. Een van de twee eiwitten (tuberine en hamartine genoemd) zijn afwijkend in LAM weefsel. Dit wordt veroorzaakt door mutaties (veranderingen) in de genen die verantwoordelijk zijn voor deze eiwitten. Deze eiwitten functioneren als een rem voor de groei van LAM cellen en als ze afwijkend zijn is er een overmatige groei van deze cellen. Waarom dit gebeurt, is niet duidelijk, maar het stoppen van de groei van deze cellen is de belangrijkste focus van wetenschappelijk onderzoek op dit moment.

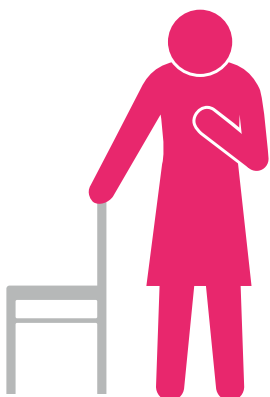
Tubereuze Sclerose en LAM

Tubereuze Sclerose (TSC) is wel een erfelijke ziekte. Individuen met TSC hebben dezelfde gen mutatie in alle of de meeste van hun cellen en hebben daarmee grote kans om LAM te ontwikkelen. Rond 40-jarige leeftijd, heeft ongeveer 80% van de vrouwen met TSC LAM, hoewel ze niet veel symptomen hoeven te ontwikkelen.

Oestrogenen spelen een rol in LAM; hoewel het niet de directe oorzaak van LAM lijkt te zijn, kunnen hogere oestrogeenspiegels de ziekte verergeren.

De gemiddelde leeftijd waarop mensen symptomen van LAM krijgen, is rond de 35 jaar, maar nu zorgverleners de ziekte beter herkennen, wordt de diagnose soms eerder gesteld. LAM treft zeer zelden kinderen.

Wat zijn de belangrijkste symptomen van LAM?



De symptomen variëren, maar de twee meest voorkomende zijn kortademigheid en een klaplong.

Een klaplong is het inzakken van één of beide longen, veroorzaakt doordat er lucht tussen het borst- en het longvlies komt.

Minder vaak voorkomende symptomen zijn hoesten, het ophoesten van bloed, goedaardige tumoren in de nieren (angiomyolipomen), die in ongeveer de helft van de patiënten voorkomen

en lekkage van chylus (als lymfevocht dat gevormd wordt in het maagdarmkanaal, chylus genoemd, zich ophoopt in de dunne ruimte rond de longen en zo verhindert dat de longen zich goed kunnen ontplooiën wanneer u ademt).

Het beloop van LAM varieert tussen individuen, maar er zijn manieren om de symptomen te beïnvloeden.

Hoe wordt de diagnose LAM gesteld?

Het kan moeilijk zijn om de diagnose LAM te stellen, omdat veel symptomen hetzelfde zijn als bij andere longziekten (zoals astma, chronisch obstructief longlijden (COPD) en bronchitis).

Het is erg belangrijk dat een juiste diagnose wordt gesteld. De richtlijnen van de Europese Long Vereniging (ERS) stellen dat er om de diagnose LAM te stellen het volgende nodig is:

- Een CT-scan (via röntgenstraling worden de longen in beeld gebracht via een groot aantal plaatjes die de computer samenvoegt tot een gedetailleerd 2D-beeld van de longen) met cysten in de longen, plus
- een ander bewijsstuk, zoals bijvoorbeeld TSC, angiomyolipomen of chylus lekkage



Een bloedtest met een hoge waarde van een eiwit met de naam Vasculaire Endothele Groei Factor D (VEGF-D) kan ook helpen om de diagnose LAM te stellen.

In zeer zeldzame gevallen, als de diagnose niet gesteld kan worden uit een combinatie van de bovengenoemde symptomen, kan een biopsie nodig zijn. Er worden dan een aantal weefselmonsters uit de long genomen en onderzocht.

Omdat LAM zo'n zeldzame ziekte is, is het belangrijk om zo vroeg mogelijk een beoordeling van een specialist te krijgen en om uw individuele situatie met een expert in deze ziekte te bespreken.

"Neem uw tijd en laat de diagnose bezinken, omdat het erg verwarrend kan voelen in het begin". **Emer, patiënt, Ierland**

"Een diagnose kan ook de familie van de persoon met LAM hard treffen en dit zou nadelige invloed kunnen hebben op de onderlinge relatie. Het kan helpen om met een buitenstaander te praten." **Gill, patiënt, Groot Brittanie.**

"Het is erg belangrijk om de kennis van LAM te vergroten bij huisartsen, die vaak het eerste aanspreekpunt zijn." **Iris, patiënt, Italië.**

Hoe ontwikkelt LAM zich?

Hoewel er een aantal grote vorderingen zijn in het wetenschappelijk onderzoek LAM, is er op dit moment geen genezende therapie.

De longfunctie van vrouwen met LAM gaat over het algemeen steeds verder achteruit. Dit is meestal langzaam, maar bij sommige mensen kan het sneller gaan.

De meeste vrouwen met LAM leven tientallen jaren vanaf het ontstaan van hun symptomen, maar dat kan variëren. Daarom is het belangrijk uw eigen situatie met een specialist te bespreken.

“Vandaag zijn er betere diagnostische methoden, betere behandeling en er is meer kennis van LAM bij zorgverleners. En ik ben het levende bewijs dat je vele jaren kunt leven met deze ziekte. Ik kreeg de diagnose toen ik 30 was en ben nu 52 jaar.”

Lisbeth, patiënt, Noorwegen.

Welke behandeling is mogelijk?

Het is gebruikelijk dat u onder controle blijft om te zien of uw ziekte stabiel is of toeneemt, zodat u de beste behandeling en begeleiding geboden kan worden.

Behandeling van klachten

U kunt ondersteunende behandeling krijgen. Dat kan bijv. het gebruik van een inhalator zijn (luchtwegverwijder), waardoor ademen makkelijker wordt. Dit kan de enige behandeling zijn die sommige vrouwen nodig hebben. Sommige vrouwen hebben baat bij het gebruik van zuurstof bij kortademigheid.

Behandeling klaplong

Sommige vrouwen met LAM hebben meer dan één keer een klaplong. Het kan soms nodig zijn om de longvliezen aan elkaar te plakken of om het longvlies via een operatie te verwijderen zodat de kans op een nieuwe klaplong veel kleiner wordt. Dit kan de kwaliteit van leven van vrouwen met LAM aanzienlijk verbeteren.



Medicatie

De belangrijkste behandeling voor LAM is een medicijn met de naam sirolimus (Rapamune). Dit medicijn helpt bij veel vrouwen om het verlies van longfunctie te stoppen. Echter, niet iedere patiënt heeft behandeling met sirolimus nodig. Bij anderen kan het medicijn geen effect hebben en sommige patiënten ervaren bijwerkingen.

Longtransplantatie

Een longtransplantatie kan een optie zijn voor sommige vrouwen met vergevorderd LAM, als er geen andere behandelopties zijn. Veel vrouwen met LAM hebben succesvol een longtransplantatie ondergaan en ervaren als resultaat een verbeterde kwaliteit van leven.

Symptoommanagement

U kunt het volgende doen om de algemene symptomen van LAM onder controle te houden:

- Zorg voor een gezond gewicht
- Rook niet
- Blijf actief (aanvullend zuurstofgebruik, als dit nodig is, kan helpen om effectiever te trainen)
- Een longrevalidatieprogramma kan helpen bij het omgaan met kortademigheid.
- Gebruik inhalatoren als uw luchtwegen vernauwd zijn.
- Overweeg in overleg met uw specialist het gebruik van een griepvaccinatie en zo nodig tegen pneumococcen.
- Gebruik geen combinatiepil als anticonceptie (deze bevat oestrogenen en progesteron)
- Bespreek een kinderwens met uw specialist, omdat de verschijnselen van LAM kunnen verslechteren tijdens de zwangerschap als gevolg van een hogere oestrogeenspiegel.
- Gebruik geen hormoonvervanging na de overgang.



Uw longfunctie moet regelmatig gecontroleerd worden op veranderingen. Als uw longfunctie achteruit gaat, kan de longarts u andere behandeling adviseren.

“Blijf zo gezond mogelijk en deel uw ervaringen met andere vrouwen met LAM via patiëntenverenigingen en ondersteuningsgroepen”. **Iris, patiënt, Italië**

“Lichaamsbeweging helpt me echt, zowel lichamelijk als mentaal. Ik begon met het gebruik van zuurstof op de gym en op de loopband”. **Gill, patiënt, Engeland**

“Ik probeer een balans te vinden tussen dingen rustig doen – en echt te leven”. **Lisbeth, patiënt, Noorwegen**

Wetenschappelijk onderzoek en hoop voor de toekomst

Er gebeurt veel onderzoek en de belangrijkste onderzoeksgebieden focussen op:

Betere hulpmiddelen om te voorspellen hoe LAM zich zal ontwikkelen – zodat zorgverleners weten wanneer een individu waarschijnlijk stabiel zal blijven of juist eerder dan gemiddeld behandeling nodig heeft. Verschillende studies zoeken naar biomarkers; een natuurlijke signaalstof in het bloed die aan kan geven hoe de ziekte zich ontwikkelt.

Het vinden van een geneesmiddel – sirolimus voorkomt dat LAM achteruitgaat, maar werkt alleen zolang u het medicijn gebruikt. Als u stopt met innemen, zal uw longfunctie opnieuw achteruit gaan. Nieuwe behandelingen worden op dit moment onderzocht, dit gaat zowel om nieuwe geneesmiddelen als om onderzoek naar de combinatie van sirolimus met andere geneesmiddelen om te zien of LAM-cellen gedood kunnen worden in plaats van alleen geremd worden in hun groei.



Herstellende geneesmiddelen – studies naar regeneratieve (herstellende) behandelingen zijn bedoeld om het beschadigde longweefsel te repareren. Dit onderzoek is nog in een zeer vroeg stadium en betekenisvolle resultaten zijn nog ver weg.

“Het is van vitaal belang om onderzoek van potentiële nieuwe geneesmiddelen op Europees niveau te bevorderen en patiënten informatie te verstrekken over deze nieuwe behandelingen. Dit zou het proces kunnen versnellen om tot een genezende therapie te komen. Omdat LAM een zeldzame ziekte is, vereist het meer inspanning van de LAM gemeenschap en artsen”. **Iris, patiënt, Italië.**

Dagelijks leven en ondersteuning

Dankzij de vooruitgang in LAM onderzoek is het leven met deze ziekte heel anders dan vroeger.

Omdat het leven met LAM heel verschillend is voor elke vrouw, moet u uzelf niet vergelijken met anderen.

Veel vrouwen voelen zich wanhopig en bang als ze net hun diagnose krijgen. Het kan helpen om contact met andere LAM patiënten te leggen om dingen te bespreken en informatie en praktische tips te delen over wat helpt.

“Ik heb gemerkt dat Tai Chi en yoga me helpen om mijn angst te verminderen.

Emer, patiënt, Ierland

“Geef nooit op en verlies nooit uw vertrouwen. Blijf positief!”

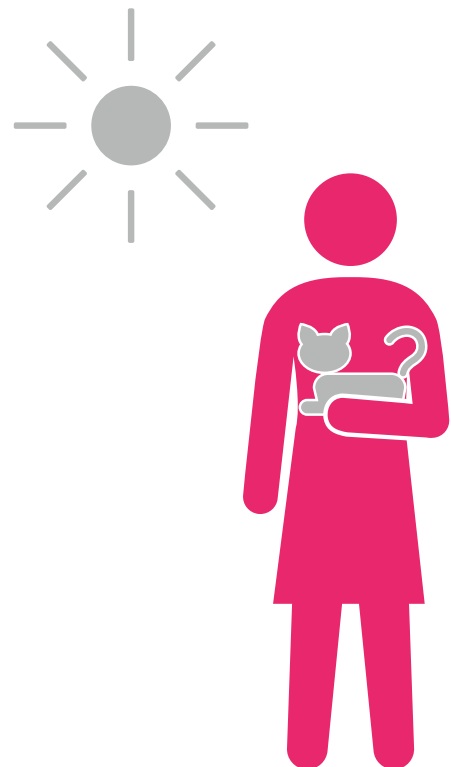
Lisbeth, patiënt, Noorwegen

“Het kan soms eenzaam zijn als u weinig energie over hebt om sociaal actief te zijn. Dan is het goed om via social media (zoals Facebook) in contact te blijven met vrienden en familie”.

Lisbeth, patiënt, Noorwegen

“Probeer niet op internet te zoeken en zoek in plaats daarvan contact met een plaatselijke groep in uw eigen land”.

Emer, patiënt, Ierland



Meer informatie:

De LAM-website van de Europese Long Stichting:
www.europeanlung.org/lam

- Toegang tot informatie die is ontwikkeld door mensen met ervaring met LAM en experts op dit gebied.
- Vindt LAM ondersteuningsgroepen, centra en specialisten in Europa
- Lees casestudies van vrouwen met LAM

De website van de Europese Long Stichting:
www.europeanlung.org

Toegang tot meer informatie over gezonde longen en factsheets die relevant zijn voor LAM-patiënten, inclusief:

- Primaire spontane klaplong (d.w.z. klaplong bij iemand die niet bekend is met een longziekte)
- Longrevalidatie



ELF EUROPEAN
LUNG
FOUNDATION



ERS EUROPEAN
RESPIRATORY
SOCIETY
every breath counts

De Europese Long Stichting (ELF) is opgericht door de Europese Longvereniging (ERS), en heeft als doel het samenbrengen van patiënten, publiek en professionals op het gebied van longgeneeskunde om de longgeneeskunde positief te beïnvloeden. ELF is toegewijd aan longziekten in heel Europa en brengt de toonaangevende Europese medische experts samen om patiëntinformatie te verstrekken en bij het publiek bekendheid te creëren van longziekten.

Dit materiaal is samengesteld als onderdeel van het LAM patiënten prioriteiten project met de hulp van Professor Simon Johnson, Dr. Sergio Harari, Dr. Marcel Veltkamp, Drs. Marian Quanjel, Elma Zwanenburg en leden van de LAM-patiënten advies groep van ELF.