

La enfermedad

La linfangiomiomatosis (LAM) es una enfermedad poco frecuente y de etiología desconocida, que afecta a pacientes de sexo femenino, por lo general en edad fértil y que se caracteriza morfológicamente por una proliferación desordenada de fibras musculares en la pleura, el intersticio, las paredes bronquiales, los vasos sanguíneos y linfáticos de los pulmones.

No se conoce su origen. Se trata de una enfermedad progresiva que cursa con disnea de esfuerzo. Puede presentar complicaciones como neumotórax, quilotórax, etc., y suele evolucionar a la insuficiencia respiratoria.

El diagnóstico de LAM se suele retrasar con frecuencia. Frecuentemente la LAM se diagnostica inicialmente de forma equivocada ya sea como asma o enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), lo cual es comprensible dada la rareza de la enfermedad.

Aún no se conoce un tratamiento curativo, aunque algunas pacientes se estabilizan con inhibidores de estrógenos, como la Progesterona. El trasplante pulmonar es una opción en pacientes con insuficiencia respiratoria avanzada.

Por muy larga que sea la tormenta, el sol siempre vuelve a brillar entre las nubes. - Khalil Gibran

Enfermedades raras

La LAM es una más de las llamadas enfermedades *raras*. Algunas de estas enfermedades aún no tienen nombre. Muchas son genéticas y se diagnostican con dificultad. Por desgracia y hasta el momento no tienen un tratamiento curativo. Gracias a los avances en la investigación, a organizaciones humanitarias y asociaciones de afectados, se va consiguiendo investigar y avanzar en la busca de soluciones para estas enfermedades. Más información en la web de la [Federación Española de Enfermedades Raras](#).

Incidencia en España

Actualmente hay registrados 64 casos en España, todos afectando a mujeres con una edad comprendida entre los 20 y los 76 años, siendo la edad media de 44.8 años. El 41.6% de las afectadas presentan o han presentado neumotórax, con una media de 2.7 repeticiones. El 50% de las afectadas tienen angiomiolipoma renal.

En cuanto al pronóstico, se estima una supervivencia media de 10 años desde el diagnóstico, sin embargo estudios más recientes han encontrado una supervivencia mayor.

Dado que se estima que la LAM afecta a entre 2 y 6 mujeres por cada millón, en España podría haber entre 40 y 120 mujeres afectadas por LAM, muchas de ellas sin un diagnóstico acertado de la enfermedad, de ahí la importancia de difundir su existencia y todo lo concerniente a la Linfangioleiomiomatosis.

Síntomas y diagnóstico

Los síntomas más comunes en afectadas por LAM son los siguientes:

- Disnea respiratoria progresiva, en un 88% de los casos
- Neumotórax espontáneo (69%)
- Angiomiolipoma renal (50%)
- Tos seca (50%)
- Hemoptisis(20%)

Además de los síntomas referidos, suelen ser indicios importantes la aparición de enfisema o de neumotórax recurrente.

El diagnóstico de LAM se suele retrasar un promedio de 2 a 5 años. Frecuentemente se diagnostica inicialmente de forma equivocada ya sea como asma o enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC). Este error es comprensible dada la rareza de la enfermedad y la falta de especificidad de los síntomas y de los hallazgos radiográficos en los estudios simples.

Para su diagnóstico está indicada la realización de escáner (TAC) que determine la extensión de la enfermedad, pero el diagnóstico de confirmación es histológico por lo que requiere la realización de una biopsia, en la que casi siempre se descubren las células afectadas por LAM.

Tratamiento

Se han empleado diferentes estrategias terapéuticas, como la castración quirúrgica (ooforectomía), la administración de Tamoxifeno o de Progesterona, aunque ninguna se ha revelado como auténticamente efectiva. Sólo el 5 % de las pacientes han experimentado beneficios, mejorando clínica y funcionalmente, no habiéndose valorado los resultados a largo plazo. Concretamente, en lo que se refiere a la Progesterona, un estudio con 275 pacientes publicado en diciembre de 2004 concluye que no es un tratamiento eficaz.

Actualmente se está llevando a cabo en Estados Unidos un ensayo clínico, por parte de The LAM Foundation, que consiste en la administración de un fármaco llamado Rapamicina. Se cree que la Rapamicina puede restituir las funciones pulmonares correctamente y reducir el tamaño de los tumores renales (angiomiolipomas) comúnmente asociados a la LAM.

En 2003 se llevó a cabo un primer estudio, más orientado a evaluar su efecto en los angiomiolipomas que en lo relativo a la función pulmonar, que suele ser el mayor problema en afectadas con LAM. Se estudió a 25 pacientes entre los que contaban hombres y mujeres, afectados por Esclerosis Tuberosa y por LAM. Se constató que la

Rapamicina producía una reducción del tamaño de los tumores renales, si bien al suspender el tratamiento volvían a crecer. No se pudo extraer ninguna conclusión sobre el efecto de la Rapamicina en la función pulmonar. Además, debido a la escasez de casos, no se pudieron valorar los efectos secundarios.

En Diciembre de 2006 ha comenzado un ensayo clínico más ambicioso, con 240 afectadas de LAM, y cuyo principal objetivo es evaluar los efectos de la Rapamicina sobre la función pulmonar. Se prevé que este estudio tenga una duración de dos años, y los resultados saldrán a la luz en 2010. Si se concluye que la Rapamicina funciona bien para las afectadas por LAM el fármaco llegaría en breve plazo a las pacientes. De todas formas existen otras líneas de investigación por si este estudio no tuviera conclusiones positivas.

En afectadas con insuficiencia respiratoria moderada está indicada la administración de oxígeno. El trasplante pulmonar se considera la última solución, y se realiza en pacientes con insuficiencia respiratoria avanzada.

Trasplante

El trasplante pulmonar se considera la última solución ante la LAM, y se realiza en pacientes con insuficiencia respiratoria avanzada.

Para poder entrar en la lista de espera para el trasplante es necesaria una valoración previa de la paciente. En esta valoración se examina la historia clínica, así como el grado de insuficiencia respiratoria, y se realizan diversos análisis generales y otros concretos de corazón, riñón o hígado, todo ello orientado a asegurar que el trasplante cuenta con garantías de éxito. Para la entrada formal en lista de espera es necesario firmar un consentimiento informado.

La lista de espera no funciona de forma tan sencilla como una cola típica de un supermercado, es decir, no siempre la primera persona en apuntarse es la primera persona en recibir el trasplante. Existen una serie de criterios que conjuntamente influyen en el manejo de la lista:

- El momento de entrada en la lista
- El tamaño del órgano del donante, que debe adecuarse al receptor
- El grupo sanguíneo
- Posibilidad de priorizar en función de la gravedad de cada caso, aunque al haber cada vez más demanda de trasplantes este aspecto se controla cada vez más.

El tiempo medio de espera en España para los trasplantes de pulmón es de 6 meses, con desviaciones de hasta 1 año. Desde el momento de la entrada en la lista de espera es necesario que la afectada resida en la proximidad de un centro hospitalario capaz de realizar el trasplante.

Centros Hospitalarios donde se realizan trasplantes de pulmón en España:

- Madrid Clínica Puerta de Hierro

- Barcelona Hospital General Universitario Vall d'Hebron
- Valencia Hospital General Universitario La Fe
- A Coruña Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo
- Santander Hospital Marqués de Valdecilla
- Córdoba Hospital Reina Sofía

**Esta información esta extraída de la página web de la
Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis**

Podeis contactar con esta asociación en

www.aelam.org