

Linfangioleiomiomatosis

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción de la linfangioleiomiomatosis

Extracto de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La linfangioleiomiomatosis (LAM) está caracterizada por la **proliferación de células musculares lisas no neoplásicas, principalmente a nivel pulmonar**. Se presenta de **manera aislada (LAM esporádica) o en pacientes afectados por esclerosis tuberosa de Bourneville (ETB)**.
- **Epidemiología:** La LAM esporádica afecta exclusivamente a mujeres, con una prevalencia aproximada de 1/1.000.000; hasta el 40% de las mujeres adultas que padecen ETB están afectadas por LAM.
- **Clínica:** Las principales manifestaciones de la enfermedad se relacionan con la afectación pulmonar: **disnea, neumotórax o quilotórax y tos**. También son posibles las manifestaciones extratorácicas de la enfermedad, tales como **tumores renales benignos (angiomiolipomas), leiomiomas uterinos, adenopatías abdominales y ascitis quilosa**.
- **Etiología:** La ETB se caracteriza por **mutaciones** somáticas en los genes *TSC1* y *TSC2*; en el caso de la LAM esporádica, se han descrito mutaciones somáticas de *TSC2* en angiomiolipomas y en células musculares lisas pulmonares atípicas.
- **Manejo y pronóstico:** Las exploraciones funcionales respiratorias permiten un seguimiento preciso de los afectados: disminución temprana de la transferencia de CO, trastorno ventilatorio obstructivo en ocasiones parcialmente reversible mediante broncodilatadores. La evolución de la enfermedad es variable: en algunos casos evoluciona relativamente poco, mientras que en otros puede conducir a una insuficiencia respiratoria en algunos años. Los estrógenos agravan la enfermedad, mientras que los progestágenos parecen frenar su evolución. Por esta razón, generalmente se propone un **tratamiento hormonal progestágeno** en las formas evolutivas de la enfermedad, aunque su eficacia es muy incierta¹. El **trasplante pulmonar** es la opción terapéutica de las formas evolutivas de la enfermedad con insuficiencia respiratoria.

¹ En la actualidad los inhibidores de la mTOR conocidos como sirolimus o rapamicina y everolimus o RAD han demostrado su eficacia en el tratamiento de la enfermedad y es el estándar del tratamiento en estas pacientes. (nota del revisor de la traducción al castellano)

La discapacidad en el curso de la linfangioleiomiomatosis

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

• ¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de esta enfermedad?

Cuando la dificultad respiratoria es limitada, las mujeres afectadas pueden sentir **fatiga al realizar ciertos esfuerzos** como subir escaleras, correr o transportar una carga. Si la dificultad respiratoria es importante, también podrán experimentar cansancio con esfuerzos menores tales como **caminar, asearse o sentarse**.

• ¿Cuáles son las estrategias disponibles para la prevención y reducción de una potencial discapacidad?

La **insuficiencia respiratoria** constituye la principal discapacidad de la enfermedad, que puede tratarse con medios humanos y técnicos especiales. La función respiratoria mejorará mediante la intervención de un **fisioterapeuta** con **sesiones de rehabilitación respiratoria**, puede ser necesario en casos avanzados la **oxigenoterapia**.

“Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria?

Las repercusiones de la enfermedad en la vida diaria están asociadas principalmente a la gravedad de la afectación pulmonar.

Las mujeres que presentan una capacidad respiratoria limitada experimentan pocas dificultades en su vida diaria, por lo que se les recomienda practicar regularmente una actividad física (ver más abajo). Aquellas que presentan una insuficiencia respiratoria grave se fatigan más fácilmente. Algunas actividades físicas deberán practicarse bajo supervisión médica, e incluso pueden llegar a estar contraindicadas. Estas mujeres probablemente también tendrán dificultades para ocuparse de las tareas del hogar o para efectuar ciertos desplazamientos.

Viajes en avión

Los viajes en avión conllevan el riesgo de desencadenar un neumotórax o agravar un pequeño neumotórax ya presente debido a la baja presión atmosférica en cabina. Las recomendaciones varían según la importancia de la afectación pulmonar:

- las mujeres con una afectación pulmonar leve, pueden viajar en avión;
- si aparecen nuevas manifestaciones pulmonares antes del vuelo, es preferible consultar al médico de cabecera o al neumólogo;
- si la afectación pulmonar es más grave pero no hay constancia de un neumotórax, será posible viajar en avión, aunque el médico evaluará con precisión la necesidad de oxigenoterapia durante el vuelo;
- si existe un neumotórax y todavía no se ha tratado o se acaba de tratar, los viajes en avión están contraindicados.

En cualquier caso, será necesario consultar con el neumólogo que proporcionará consejos personalizados en función del estado de salud de cada paciente.

La linfangioleiomiomatosis – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Linfangioleiomiomatosis_Es_es_HAN_ORPHA538.pdf |

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar?

Contracepción y tratamientos hormonales durante la menopausia

La elección del método de contracepción más adaptado deberá ser discutida con el ginecólogo.

Se deberán evitar píldoras que contengan estrógenos, o incluso píldoras combinadas (que contienen a la vez estrógenos y progesterona). Sin embargo, están indicadas las minipíldoras (o píldoras que sólo contienen progestágeno).

El sirolimus y el everolimus están contraindicados en mujeres gestantes, por lo que se deberá emplear un método de contracepción eficaz a lo largo de todo el tratamiento y continuarlo durante varios meses después de suspendido éste.

Las mujeres afectadas por linfangioleiomiomatosis deberán evitar el tratamiento hormonal de sustitución sugerido en la menopausia.

Embarazo

Antes de considerar un embarazo, es importante consultar con su médico. De hecho, la enfermedad puede agravarse durante la gestación, por lo que se hace necesario evaluar el riesgo previamente, que es muy variable de una mujer a otra. El seguimiento debe hacerse por un neumólogo y un ginecólogo obstetra con conocimientos sobre la linfangioleiomiomatosis y en un centro con experiencia.

Durante el periodo de gestación, el tratamiento deberá adaptarse: no podrán tomarse ciertos medicamentos (sobre todo el sirolimus, *ver más arriba*) ni podrá abordarse el tratamiento de un posible neumotórax mediante sínfisis pleural química.

Durante el parto deberán tomarse ciertas precauciones. Cuando las contracciones se vuelven dolorosas producen una respiración sostenida (hiperventilación) y variaciones de la presión torácica que pueden desencadenar un neumotórax: la anestesia por vía epidural permite limitar este riesgo. Además, si la gestante ha experimentado un neumotórax previo que no ha sido tratado quirúrgicamente, es preferible limitar sus esfuerzos durante el parto: en ciertos casos, puede ser aconsejable realizar una cesárea.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la práctica deportiva?

La práctica de una actividad física moderada (caminar, bicicleta, natación, danza, etc.) es aconsejable, con el fin de mantener la forma física y limitar el riesgo de osteoporosis. En caso de insuficiencia respiratoria importante, se recomienda practicar esta actividad bajo supervisión médica.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

La vida profesional puede verse afectada. En ocasiones, las dificultades respiratorias hacen imposible el ejercicio de ciertas actividades que requieren un esfuerzo físico particular. Por tanto, **puede ser necesaria la adaptación de las condiciones de trabajo**, llevada a cabo por el médico de trabajo.

1. *Lymphangioliéiomyomatose. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, septembre de 2004. Prof. Jean-François CORDIER, Prof. Simon JOHNSON, Dr. Romain LAZOR, editores expertos.*
www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=3386&Disease.
2. *Lymphangioliéiomyomatose. Encyclopédie Orphanet Grand Public, enero de 2013. Con la colaboración de: Prof. Vincent COTTIN, Prof. Jean-François CORDIER, Centre de référence pour les maladies pulmonaires rares, Hôpital cardiovasculaire et pneumologique Louis Pradel, Université Claude Bernard, Lyon 1, Lyon - Association FLAM France Lymphangioliéiomyomatose.*
www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Lymphangioliéiomyomatose-FRfrPub3386.pdf.
3. *Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España, julio de 2019*

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



La linfangioleiomiomatosis – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Linfangioliéiomyomatosis_Es_es_HAN_ORPHA538.pdf |

julio de 2019