

# Sporadische Lymphangiomyomatose (S-LAM)


## Nicht nur selten, sondern sehr selten

### Was ist eine Lymphangiomyomatose?

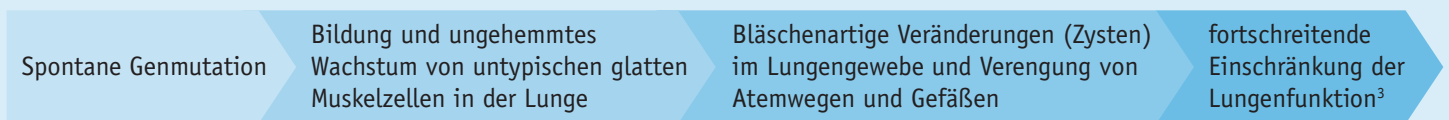
Die Lymphangiomyomatose ist eine sehr seltene Lungenerkrankung. Unterschieden werden zwei Formen:

Sporadische LAM (S-LAM)	LAM im Zusammenhang mit einer Tuberösen Sklerose (TSC)
<ul style="list-style-type: none"><li>• 5 von 1 Million Menschen sind von der Erkrankung betroffen.</li><li>• Schätzungen gehen von bis zu 400 Patienten in Deutschland aus.</li><li>• Es erkranken praktisch ausschließlich Frauen im gebärfähigen Alter; Durchschnittsalter 35 Jahre.<sup>1</sup></li></ul> <p>Die Erkrankung ist nicht erblich, sondern beruht auf einer spontanen Genveränderung (Mutation).</p>	<ul style="list-style-type: none"><li>• 1 von 6.000 Neugeborenen ist von der Erkrankung betroffen.</li><li>• Bei ca. 30% der Patienten mit TSC entwickeln sich die für eine LAM typischen Lungenveränderungen.</li></ul> <p>Die Erkrankung wird autosomal-dominant vererbt, tritt aber zumeist als neue Mutation auf.<sup>2</sup></p>

400

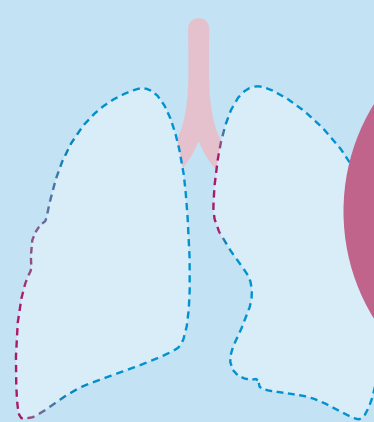


### Entstehung der S-LAM



### Mögliche Symptome der S-LAM<sup>2,4</sup>:

- **Atemnot und Kurzatmigkeit bei Anstrengungen**
- **(wiederkehrender) Lungenkollaps (Pneumothorax)**
- **Husten**
- **Brustschmerzen**
- **Pleuraerguss**



#### Wie verläuft eine S-LAM?

- Unbehandelt: Fortschreiten der Erkrankung
- individueller Verlauf
- **frühzeitige Diagnose und Behandlung wichtig**

### Wie wird eine S-LAM festgestellt?

Da die Symptome einer S-LAM auch bei anderen Lungenerkrankungen auftreten können und die Erkrankung sehr selten ist, wird die Diagnose oft erst spät gestellt. Die häufigsten Diagnoseverfahren sind:

Hochauflösende Computertomographie (HRCT)<sup>5</sup>

Bestimmung des Wachstumsfaktors für glatte Muskelzellen in Lymphgefäßen, des sogenannten VEGF-D, im Blut<sup>5</sup>

Lungenbiopsie<sup>4</sup>



### Wie wird eine S-LAM behandelt?

#### Symptomatisch:

Sauerstofflangzeit-Therapie und bronchienerweiternde Medikamente zur Linderung der Atemnot.

#### Stabilisierung der Lungenfunktion:

Medikamentöse Hemmung eines durch den Gendefekt überaktiven Signalwegs, der das Wachstum und die Ausbreitung der untypischen glatten Muskelzellen fördert. Das kann dazu führen, dass das Fortschreiten der Erkrankung verzögert wird.<sup>6,7</sup>

#### Lungentransplantation:

Bei weit fortgeschrittener Erkrankung und stark geschädigter Lunge.