



LGD Alliance Europe

La linfangiomatosi e la malattia di Gorham



La LGD Alliance Europe contribuisce a informare e sostenere i pazienti, le loro famiglie e i professionisti del settore sanitario al fine di migliorare la qualità dei trattamenti e dei servizi per i pazienti.

italia@lgda.eu
www.lgda.eu

CHE COS'È LA LINFANGIOMATOSI?

Linfangiomatosi è una parola composta da tre termini:

- linfo: linfa
- angi: vaso
- oma: tumore (benigno)
- tosi: condizione

è quindi una condizione nella quale si sviluppano tumori nei vasi linfatici.

I vasi linfatici sono presenti in quasi tutto il nostro corpo. Per questo motivo, la linfangiomatosi può manifestarsi ovunque, anche se le localizzazioni più comuni di questa malattia sono le ossa e i polmoni.

I tumori sono causati dalla proliferazione e dalle dimensioni anomale dei vasi linfatici.

La linfangiomatosi è anche nota con il termine di anomalia linfatica generalizzata (GLA: Generalized lymphatic anomaly):

L'anomalia linfatica generalizzata presenta molte somiglianze con la GSD. Il 75% dei pazienti affetti dall'anomalia linfatica generalizzata presenta un coinvolgimento osseo, fatto che ha portato alcuni a concludere che l'anomalia linfatica generalizzata e la GSD siano da considerare parti diverse dello spettro della stessa malattia e non due patologie distinte.

CHE COS'È LA MALATTIA DI GORHAM?

La malattia di Gorham è una rara patologia ossea che comporta la scomparsa del tessuto osseo accompagnata da un aumento dei vasi e del tessuto molle nella zona interessata. Tale patologia è anche detta "malattia delle ossa che scompaiono" o osteolisi massiva.

- osteo: osso
- lisi: scomparsa

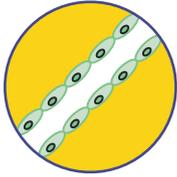
La malattia di Gorham è nota anche come sindrome di Gorham Stout (GSD: Gorham-Stout Disease).

Si ritiene sia strettamente correlata alla linfangiomatosi a causa della proliferazione dei vasi linfatici nell'osso. Man mano che proliferano, i vasi invadono in maniera aggressiva il tessuto osseo adiacente, provocandone il riassorbimento e sostituendolo con tessuto angiomasioso.

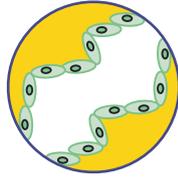
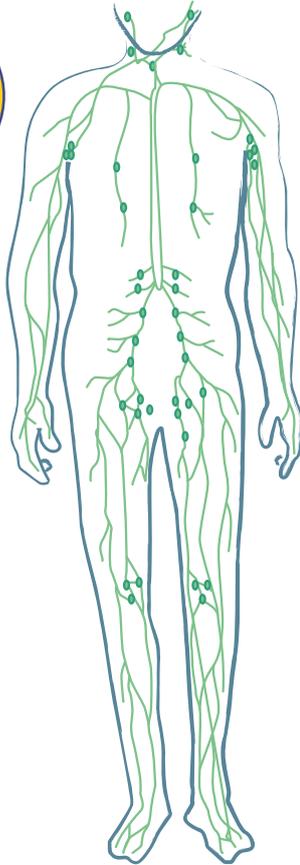
LA LINFANGIOMATOSI KAPOSIFORME

La linfangiomatosi kaposiforme (KLA: Kaposiform lymphangiomatosis) è distinta dall'anomalia linfatica generalizzata e presenta cellule linfatiche fusiformi. Le informazioni sull'andamento a lungo termine della linfangiomatosi kaposiforme rispetto all'anomalia linfatica generalizzata sono limitate. I pazienti affetti dalla linfangiomatosi kaposiforme hanno una prognosi più sfavorevole, soprattutto quando si sviluppa un coinvolgimento polmonare.

SISTEMA LINFATICO

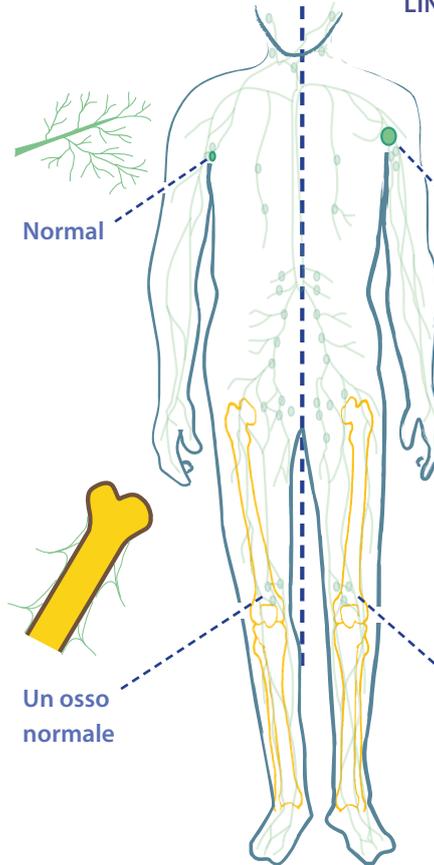


Vaso linfatico normale



Malformazione linfatica

NORMAL



Normal

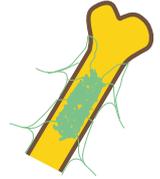
MALFORMAZIONE LINFATICA



Malformazione linfatica



Un osso normale



Un osso con una malformazione linfatica



La malformazione linfatica nel collo, nella spalla e nella schiena. La pressione nella malformazione provoca a volte la rottura di piccoli vasi sanguigni nella cute.



Una malformazione linfatica in una gamba.



Le malformazioni linfatiche all'interno delle ossa possono portare a un loro indebolimento. Il coinvolgimento delle vertebre può portare alla deviazione della colonna vertebrale.

CHI NE È AFFETTO?

Colpisce sia gli uomini che le donne di qualunque razza e non presenta un modello di ereditarietà definito. La linfangiomatosi può insorgere a qualunque età, ma l'incidenza è maggiore tra i bambini e gli adolescenti. I segni e i sintomi di tale condizione si presentano tipicamente prima dei 20 anni di età e riconoscerla negli adulti è spesso molto difficile.

QUANTO È COMUNE QUESTA MALATTIA?

Poiché è rarissima e spesso ne viene sbagliata la diagnosi, non si conosce con esattezza il numero di persone che sono affette da questa malattia. È stato stimato che ogni anno, nell'Unione Europea, nascono tra i 10 e i 30 pazienti affetti dall'anomalia linfatica generalizzata o dalla sindrome di Gorham Stout.

QUALI SONO I SINTOMI?

I primi segnali della malattia a livello del torace comprendono tosse e respiro affannoso e sibilante.

Il dolore che accompagna il coinvolgimento osseo può essere erroneamente attribuito ai "dolori della crescita" nei bambini più piccoli. In caso di coinvolgimento osseo, il primo segnale della malattia può essere una frattura patologica.

LA DIAGNOSI

Effettuare la diagnosi correttamente è molto difficile e gli errori sono frequenti. Questa malattia è rara e presenta caratteristiche simili ad altre patologie più frequenti, come l'asma o l'osteoporosi.

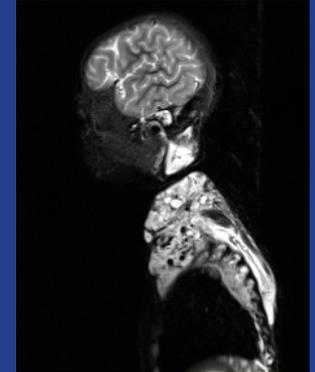
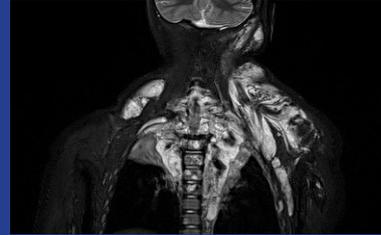
L'INVASIVITÀ

Nonostante la patologia sia benigna, man mano che proliferano, i vasi invadono in maniera aggressiva il tessuto osseo adiacente, provocandone il riassorbimento e sostituendolo con tessuto angiomaso.

Gli strumenti diagnostici

Mentre i raggi X, la TC, la RM, l'ecografia, la linfangiografia, la scintigrafia ossea e la broncoscopia possono contribuire all'identificazione della malattia, la biopsia rimane lo strumento diagnostico definitivo. La biopsia, ovvero il prelievo di un piccolo campione di tessuto, può essere effettuata per confermare la diagnosi e ricercare marcatori specifici per guidare la scelta del trattamento.

Tuttavia, sono stati riportati casi in cui la biopsia ha comportato complicazioni gravi quali versamenti di chilo all'interno della pleura. È dunque importante discuterne con il proprio medico o con lo specialista competente.



Le immagini di malformazioni linfatiche nel collo, nella spalla e nella schiena, evidenziate mediante la RM. La maggior parte delle zone chiare sono fluido linfatico. Anche l'area del cervello è chiara, ma questo non è coinvolto.



Sinistra: L'immagine di un osso con malformazioni linfatiche evidenziate mediante la RM.

Destra: L'immagine dello stesso osso con malformazioni linfatiche vista ai raggi X.

QUALI SONO I TRATTAMENTI DISPONIBILI?

Non esiste un approccio standard al trattamento della linfangiomatosi e della malattia di Gorham.

Il trattamento è spesso finalizzato a ridurre e alleviare i sintomi quali l'affaticamento e l'immunosoppressione.

Spesso non è possibile rimuovere i tumori perché i vasi linfatici sono circondati da vasi sanguigni. La terapia medica, la dieta corretta, la radiologia interventistica e la chirurgia sono tutte opzioni terapeutiche possibili. È necessario un approccio multidisciplinare.

Alcuni esempi di terapia medica:

- il sirolimus;
- i bifosfonati;
- la vincristina (chemioterapia);
- la talidomide;

In alcuni casi, può essere necessaria una dieta specifica:

- la nutrizione parenterale totale (NPT);
- una dieta a basso contenuto di grassi e a elevato contenuto proteico;

La radiologia interventistica:

- la scleroterapia

Le opzioni chirurgiche:

- il drenaggio;
- il cemento osseo;
- il trapianto;



HAI BISOGNO DI UN SECONDO PARERE?

A volte i medici hanno difficoltà a effettuare la diagnosi corretta. La scelta del trattamento giusto può inoltre essere difficile perché il tuo medico non ha alcuna conoscenza in merito a questa malattia. Può accadere nel caso di una condizione estremamente rara.

La LGD Alliance Europe può aiutarti a contattare tutti i medici che, in Europa, hanno esperienza in merito alla linfangiomatosi e alla malattia di Gorham.

IL REGISTRO DEI PAZIENTI

Senza i pazienti non ci sarebbero né informazioni né ricerca scientifica. Per questo motivo è stato istituito un registro internazionale dei pazienti che raccoglie le cartelle cliniche, le anamnesi familiari e altri dati importanti. La nostra speranza è che le informazioni raccolte nel registro portino a una migliore diagnosi e a un migliore trattamento dei pazienti, affinché questi possano avere una migliore qualità di vita.

Visita il sito: www.lgdaregistry.org per registrarti. Saremo felici di aiutarti a compilare il registro.

LA COMUNITÀ LGDA

Quando si affronta una malattia rara, ci si sente soli e incompresi. Per questo abbiamo due gruppi su Facebook: uno per i pazienti e per i genitori dei pazienti minorenni e uno per le loro famiglie e per le altre persone. Inoltre, possiamo metterti in contatto con altri pazienti e le loro famiglie.



CONTATTACI

Contattaci se hai domande o bisogno di sostegno. I pazienti ci possono contattare in qualsiasi momento scrivendo all'indirizzo e-mail: italia@lgda.eu

Puoi trovare ulteriori informazioni sulla LGD Alliance Europe e sulle associazioni che collaborano con la LGDA a livello locale sul nostro sito web: www.lgda.eu

SOSTIENICI

Le associazioni che collaborano con la LGDA a livello locale sono organizzazioni senza scopo di lucro. Il sostegno vitale che forniamo ai pazienti, alle loro famiglie e alla ricerca scientifica non sarebbe possibile senza i nostri generosi sostenitori. Scopri come puoi aiutarci personalmente o in qualità di associazione o organizzazione sul nostro sito web!

I PARTNER

La LGD Alliance Europe è rappresentata, a livello locale, dall'Alfie Milne Trust nel Regno Unito, dall'LGD Alliance Nederland nei Paesi Bassi e dalla LGD Alliance Belgium in Belgio, e conta diversi sostenitori in altri Paesi dell'Unione Europea.

Il lavoro svolto sulla linfangiomatosi e sulla malattia di Gorham è inoltre condiviso con altre organizzazioni, quali HEVAS, CMTC-OVM, VSOP, RADIORG, Eurordis, la Commissione europea per le malattie rare e la LGD Alliance negli Stati Uniti.

