LGD Alliance Europe

Linfangiomatosis y enfermedad de Gorham

LGD Aliance Europe ayuda a educar y apoyar a los pacientes, a sus familias y a profesionales de la salud para mejorar la atención al paciente.

patients@lgda.eu
www.lgda.eu

¿QUÉ ES LA LINFANGIOMATOSIS?

La linfangiomatosis consiste en las palabras:

- linf: linfa
- angi: vaso
- oma: tumor (benigno)
- tosis: condición

De modo que es una condición de tumores en los vasos linfáticos.

Los vasos linfáticos llegan a casi cada parte de nuestro cuerpo. Por eso la linfangiomatosis puede ocurrir en cualquier lugar, aunque la localización más frecuente de la enfermedad sean los huesos y los pulmones.

Los tumores son causados por el tamaño y el número cada vez mayor de los vasos linfáticos.

La linfangiomatosis también se conoce como anomalía linfática generalizada (GLA: Generalized lymphatic anomaly).

La GLA tiene muchas similitudes con la GSD (Gorham-Stout Disease - Enfermedad de Gorham Stout). El 75% de los pacientes con GLA se ven afectados en los huesos, lo cual lleva a algunos a concluir que tanto la GLA como la GSD se deben considerar como un espectro de una sola enfermedad en lugar de enfermedades separadas.

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE GORHAM?

La enfermedad de Gorham es una enfermedad rara del hueso en la que que el hueso desaparece y los vasos y el tejido aumentan en ese punto. La enfermedad se llama enfermedad ósea evanescente u osteólisis masiva.

- osteo: hueso
- lisis: desaparición

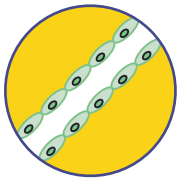
La enfermedad de Gorham se conoce también como enfermedad de Gorham-Stout (GSD: Gorham-Stout Disease).

Se cree que su estrecha relación con la linfangiomatosis esté debida a la proliferación de vasos linfáticos en el hueso. Cuando estos vasos proliferan, invaden agresivamente el hueso adyacente, lo que lleva a la reabsorción y reemplazo de tejido angiomatoso.

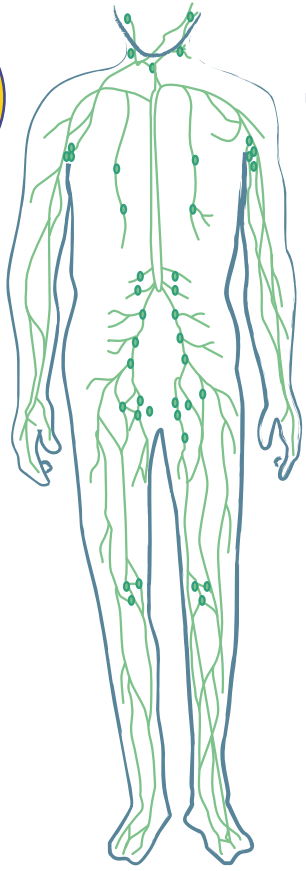
LINFANGIOMATOSIS KAPOSIFORME

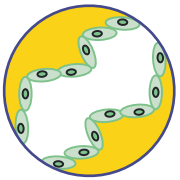
La linfangiomatosis kaposiforme (KLA: Kaposiform lymphangiomatosis) es distinta de la GLA, con células linfáticas anormales fusiformes. No se dispone de mucha información sobre los resultados a largo plazo de pacientes con linfangiomatosis kaposiforme, en comparación con otros pacientes con anomalías linfáticas generalizadas (GLA). Los pacientes con linfangiomatosis kaposiforme pueden tener un pronóstico peor, especialmente una vez que el compromiso del pulmón se desarrolla.

SISTEMA LINFÁTICO



Vaso linfático normal

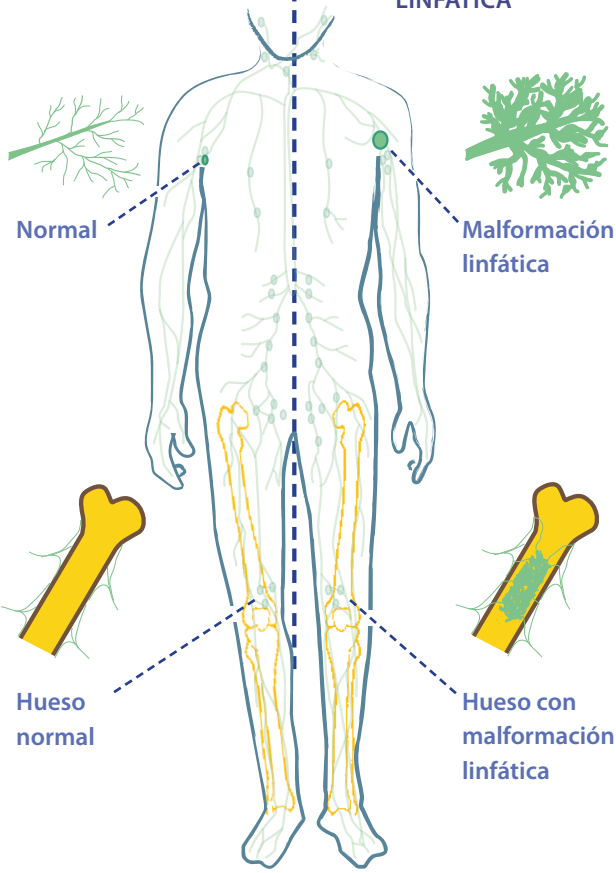




Malformación linfática

NORMAL

MALFORMACIÓN LINFÁTICA



Malformación linfática en nuca, hombros y espalda. La presión de la malformación a veces causa la ruptura de pequeños vasos sanguíneos de la piel.

Malformación linfática en una pierna.

Las malformaciones linfáticas dentro de los huesos pueden debilitarlos. La espalda puede deformarse una vez que las vertebras se ven involucradas.

¿QUIÉN LA CONTRAE?

La enfermedad afecta a hombres y mujeres de todas las razas y no demuestra ningún patrón de herencia. Ocurre a cualquier edad, pero su incidencia es más alta en niños y adolescentes. Signos y síntomas generalmente se manifiestan antes de los 20 años de edad y la condición es poco reconocida en los adultos.

¿QUÉ TAN COMÚN ES ESTA ENFERMEDAD?

Al ser tan rara y frecuentemente mal diagnosticada, no se sabe cuántas personas están afectadas por esta enfermedad. Se estima que entre 10 y 30 nuevos pacientes con GLA o GSD nacen en la Unión Europea cada año.

¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS?

Los primeros signos de la enfermedad en el pecho incluyen jadeo, tos y dificultad en la respiración.

El dolor que acompaña el compromiso del hueso puede ser atribuido a "dolores de crecimiento" en los niños pequeños. Cuando el hueso está comprometido, el primer síntoma de la enfermedad puede ser una fractura patológica.

DIAGNÓSTICO

Es bastante difícil establecer un diagnóstico correcto y los diagnósticos equivocados son frecuentes. Es una enfermedad rara con características similares a otras enfermedades más comunes como asma u osteoporosis.

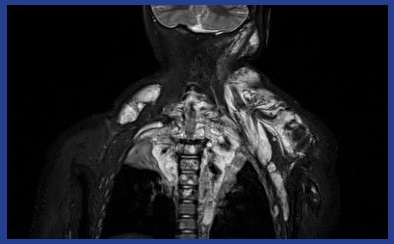
Invasión

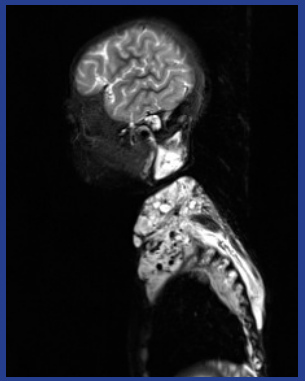
Aunque esta enfermedad es benigna, cuando los vasos proliferan invaden agresivamente el tejido, los huesos o los órganos adyacentes, causando su reabsorción y reemplazo por tejido angiomatoso.

Herramientas de diagnóstico

Aunque radiografías, tomografías computarizadas, IRMs, ultrasonidos, linfangiografías, gammagrafías óseas y broncoscopias pueden tener un papel importante en la identificación de esta enfermedad, la biopsia sigue siendo la única herramienta de diagnóstico definitiva. Se puede tomar una biopsia (pequeña muestra de tejido) para confirmar el diagnóstico y comprobar si hay marcadores específicos para guiar el tratamiento.

Aun así, la biopsia puede conllevar a complicaciones serias, como una pérdida anormal de quilo en la pleura. Por favor, háblelo con su médico o consultor.





Imágenes de resonancia magnética de malformación linfática en cuello, hombro y espalda. La mayoría de las zonas claras son líquido linfático. El cerebro también se presenta claro, pero no está involucrado.

Izquierda: IRM de un hueso con malformaciones linfáticas.

Derecha: Radiografía del mismo hueso con malformaciones linfáticas

¿QUÉ OTROS TRATAMIENTOS HAY DISPONIBLES?

No existe un enfoque estándar para el tratamiento de la linfangiomatosis y la enfermedad de Gorham.

El tratamiento suele estar dirigido a reducir y aliviar los síntomas, como la fatiga y la inmunosupresión.

La eliminación de tumores a menudo no es posible, porque los vasos linfáticos están rodeados por vasos sanguíneos. Las opciones de tratamiento son la terapia médica, la dieta, la radiología intervencionista y la cirugía. Se necesita un enfoque multidisciplinario.

Ejemplos de terapia médica:
- Sirolimus
- Bifosfonatos
- Vincristina (quimioterapia)
- Talidomida

Dieta (de acuerdo a la necesidad individual):
- Alimentación Parenteral Total (APT)
- Dieta baja en grasas y alta en proteínas

Radiología intervencionista
- Escleroterapia

Opciones de cirugía:
- Drenaje
- Cemento óseo
- Trasplante

¿NECESITA UNA SEGUNDA OPINIÓN?

A veces los médicos tienen dificultades para establecer el diagnóstico correcto. O elegir el tratamiento adecuado es difícil, porque su médico no tiene ningún conocimiento de esta enfermedad. Esto ocurre en el caso de una condición extremadamente rara.

LGD Alliance Europe puede ayudarle a ponerse en contacto con médicos de toda Europa que tengan experiencia con la linfangiomatosis y la enfermedad de Gorham.

REGISTRO DE PACIENTES

Sin los pacientes, no habría información ni investigación científica. Es por eso que se estableció un registro internacional de pacientes con información médica, antecedentes familiares y otros datos importantes. Nuestra esperanza es que la información recogida en el registro conduzca a un mejor diagnóstico y tratamiento para que los pacientes tengan una mejor calidad de vida. Visite www.lgdaregistry.org para registrarse. Estaremos encantados de ayudarle a llenar el registro.

COMUNIDAD

Al enfrentarse a una enfermedad rara, parece que nadie nos entiende. Es por eso que tenemos dos grupos de Facebook: uno para pacientes (o para los padres de los pacientes menores de edad) y uno para su familia y otros. Además de esto también podemos ayudarle a conectarse con otros pacientes y sus familias.

CONTACTO

Póngase en contacto con nosotros con preguntas o solicitudes de asistencia. Los pacientes siempre pueden comunicarse con nosotros a través de correo electrónico: patients@lgda.eu

Puede encontrar más información sobre LGD Alliance Europe y sus usuarios locales en nuestra página web: www.lgda.eu

APÓYENOS

Las asociaciones locales de LGD Alliance Europe son organizaciones benéficas registradas. El apoyo vital que damos a los pacientes, a sus familias y a la investigación científica no sería posible sin nuestros generosos partidarios. ¡Descubra cómo puede ayudar como individuo, fideicomiso u organización en nuestro sitio web!

SOCIOS

La LGD Alliance Europe está representada localmente por Alfie Milne Trust en el Reino Unido, LGD Alliance Nederland y LGD Alliance Belgium y varios defensores de los intereses de los pacientes en otros países de la UE.

Además, el trabajo sobre la linfangiomatosis y la enfermedad de Gorham se comparte con otras organizaciones como HEVAS, CMTC-OVM, VSOP, RADIORG, Eurordis, la Comisión Europea sobre enfermedades raras y la LGD Alliance en los Estados Unidos.

LGD Alliance
Lymphangiomatosis & Gorham's Disease
Nederland

Alfie's Trust
alfie milne lymphangiomatosis trust

LGD Alliance
Lymphangiomatosis & Gorham's Disease
Belgium