



LGD Alliance Europe

Lenfanjiomatozis ve Gorham hastalığı



LGD Alliance Europe, hasta bakımının ve servislerinin kalitesini artırmak amacıyla hastaları, ailelerini ve sağlık uzmanlarını bilgilendirmeye ve desteklemeye yardımcı olur.

patients@lgda.eu
www.lgda.eu

LENFANJİOMATOZİS NEDİR?

Lenfanjiomatozis üç terimden oluşan bir kelimedir:

- lenf: lenf
- anji: damar
- oma: tümör (iyi huylu)
- tozis: oluşan durumu

Bu nedenle lenf damarlarında tümörlerin geliştiği bir durumdur.

Lenf damarları hemen hemen tüm vücudumuzda bulunmaktadır. Bu nedenle lenfanjiomatozis kendini her yerde gösterebilir, ancak bu hastalığın en sık gözlemlendiği organlar kemik ve akciğeridir.

Bu tümörler, lenf damarlarının hücresel büyümeleri ve çoğalmasından kaynaklanır.

Lenfanjiomatozis, generalize lenfatik anomali terimi olarak da bilinir (GLA: Generalized lymphatic anomaly):

Generalize lenfatik anomalinin GSD ile bir çok benzerliği vardır. Generalize lenfatik anomalisi olan hastaların % 75'inde kemik tutulumu bulunmaktadır. Bu da bazı klinisyenlerin, jeneralize lenfomatik anormalliklerinin ve GSD'nin aynı spektrumda yer aldıkları ve iki ayrı patolojinin olmadığı sonucuna varmasına neden olmuştur.

GORHAM HASTALIĞI NEDİR?

Gorham hastalığı, etkilenen bölgede vasküler yapıların ve yumuşak doku artışı eşliğinde kemik dokusunun kaybolmasını içeren nadir bir kemik hastalığıdır. Böyle bir hastalığa "kaybolan kemik hastalığı" veya masif osteoliz denir.

- osteo: kemik
- liz: kaybolması

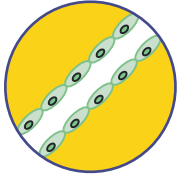
Gorham hastalığı Gorham Stout sendromu olarak da bilinir (GSD: Gorham-Stout Disease).

Kemikte lenf damarlarının çoğalması nedeniyle lenfanjiomatoz ile yakından ilişkili olduğuna inanılmaktadır. Çoğalan vasküler yapılar bitişik kemik dokusunu agresif bir şekilde istila ederek kemik dokunun eriyip ortadan kalkmasına ve anjiyomatöz doku ile yer değiştirmesine neden olur.

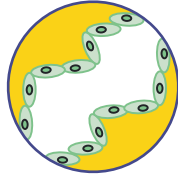
KAPOSIFORM LENFANJİOMATOZİS

Kaposiform lenfanjiomatozis (KLA: Kaposiform lymphangiomatosis), generalize lenfatik anomaliden farklıdır ve fuziform lenfatik hücreler içerir. Kaposiform lenfanjiomatozun uzun vadeli prognozu hakkında bilgi generalize lenfatik anomaliye göre daha sınırlıdır. Kaposiform lenfanjiomatozis olan hastalarda özellikle pulmoner tutulum gelişmesi durumunda prognoz daha kötüdür.

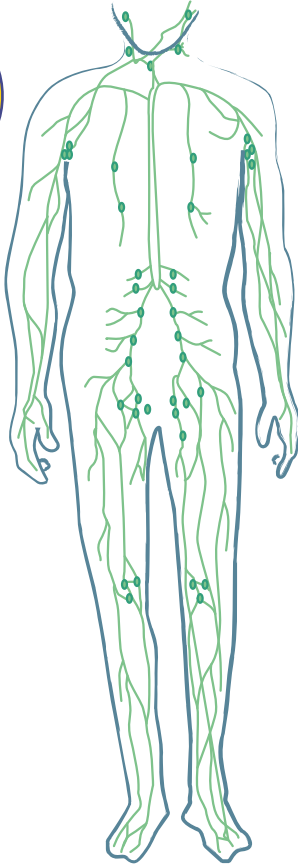
LENFATİK SİSTEMİ



Normal lenf damarı



Lenfatik malformasyon



NORMAL

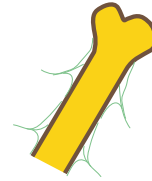
LENFATİK MALFORMASYON



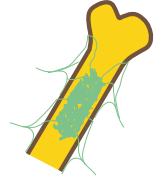
Normal



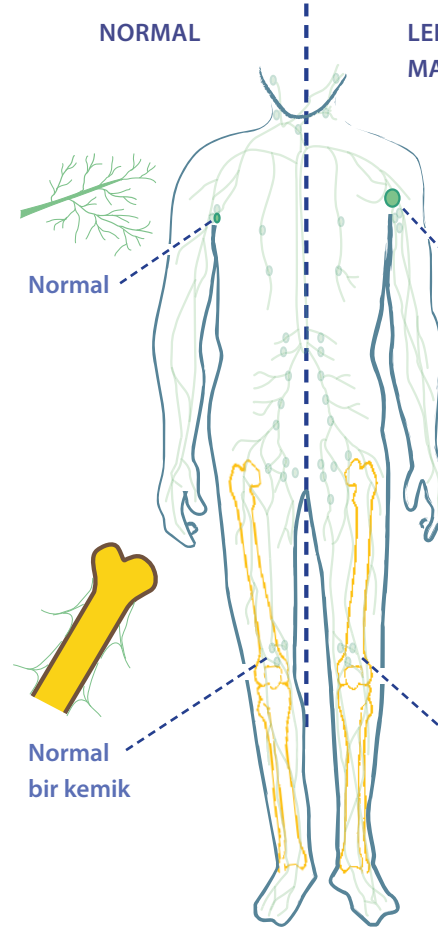
Lenfatik malformasyon



Normal bir kemik



Lenfatik malformasyon olan bir kemik





Boyun, omuz ve sırtta lenfatik malformasyon. Lenfatik malformasyonun basısı bazen ciltte küçük vaksüler yapılarla hasara yol açabilir.



Bacakta bir lenfatik malformasyon.



Kemiklerin içindeki lenfatik malformasyonlar kemik yapının zayıflamasına neden olabilir. Vertebra tutulumu omurga eğriliklerine neden olabilir. / Vertebra tutulumu omurga eğriliği yol açabilir.

KİM ETKİLENİR?

Hem erkek hem de kadınları etkiler ve tanımlanmış bir genetik risk faktörü yoktur. Lenfanjiomatozis her yaşta ortaya çıkabilir, ancak insidans, çocuklar ve ergenlerde daha yüksektir. Bu hastalığın belirtileri ve semptomları tipik olarak 20 yaşından önce ortaya çıkar ve hastalığı yetişkinlerde tanımak genellikle çok zordur.

BU HASTALIK NE KADAR YAYGIN?

Çok nadir gözleendiği ve yanlış tanıları nedeni ile hastalığın yaygınlığı net değildir. Avrupa Birliği'nde her yıl genelleştirilmiş lenfatik anomali veya Gorham Stout sendromu bulunan 10-30 hasta doğduğu tahmin edilmektedir.

BELİRTİLERİ NELERDİR?

Pulmoner tutulumu olanlarda öksürük ve hırıltılı solunum erken belirti olarak ortaya çıkabilir.

Kemik tutulumu olanlarda ise ağrı yanlışlıkla 'büyüme ağrısı' olarak değerlendirilebilir. Kemik tutulumu söz konusu olduğunda hastalığın ilk sinyali patolojik bir kırık olabilir.

TEŞHİS

Doğru teşhis çok zordur ve yanlış tanı sıkıdır. Bu hastalık nadir gözlenmektedir ve astım veya osteoporoz gibi diğer en sık gözlemlenen hastalıklarla benzer belirtilere sahiptir.

İnvazyok

Hastalık iyi huylu olmasına rağmen, vasküler yapılar çoğaldığında agresif bir şekilde istila ederek kemik dokunun eriyip ortadan kalkmasına ve anjiyomatöz doku ile yer değiştirmesine neden olur.

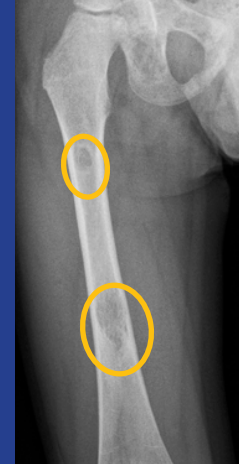
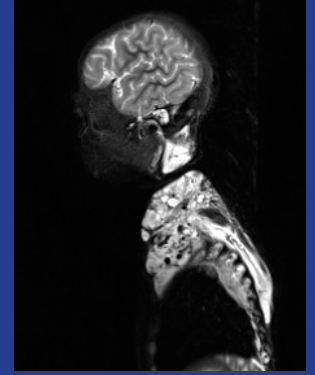
Teşhis araçları

Direkt grafi, BT, MR, ultrasonografi, lenfanjiografi, kemik sintigrafisi ve bronkoskopi hastalığın tanısının konmasına katkıda bulunabilirken, biyopsi kesin tanı aracı olmaya devam etmektedir. Biyopsi, yani küçük bir doku örneği alınarak, teşhisin teyit edilmesi ve tedavi seçiminde kılavuzluk edecek belirli belirteçlerin araştırılması için kullanılabilir.

Bununla birlikte biyopsinin, plevra içine anormal şilöz kaçağa yol açması gibi ciddi komplikasyonları mevcuttur. Bu nedenle bunu doktorunuzla veya yetkili uzmanınızla görüşmeniz önemlidir.



Boyun, omuz ve sırttaki lenfatik malformasyonların MR görüntüleri. Hiperintens alanların çoğu lenf sıvısıdır. Beyin de hiperintens görünümündedir ancak bu görüntülerde yer almamaktadır.



Sol: MR Lenfatik malformasyonları olan bir kemik görüntüsü.

Sağ: Aynı kemiğin direkt grafi görüntüsü.

TEDAVI

Lenfanjiomatozis ve Gorham hastalığının tedavisinde standart bir yaklaşım yoktur.

Tedavi çoğunlukla semptomatik ve bağışıklık sistemini baskılamaya yöneliktir.

Genellikle, lenf damarları vasküler yapılar ile çevrelendiği için tümörleri cerrahi olarak çıkarmak mümkün değildir. Medikal tedavi, uygun diyet, girişimsel radyoloji ve cerrahi olası tedavi seçenekleridir. Çok disiplinli bir yaklaşım gerektirir.

Medikal tedavi;

- sirolimus
- bisfosfonatlar
- vinkristin (kemoterapi),
- talidomid.

Bazı durumlarda diyet gerekli olabilir;

- total parenteral beslenme (NPT)
- yüksek protein içeriğine sahip az yağlı bir diyet

Girişimsel radyoloji;

- skleroterapi.

Cerrahi seçenekler;

- drenaj
- kemik çimentosu, transplantasyonu



İKİNCİ BİR GÖRÜŞE İHTİYACINIZ VAR MI?

Bazen klinisyenler doğru tanıyı koymakta zorlanmaktadır. Doğru tedaviyi seçmek de zor olabilir çünkü başvuru klinisyen bu hastalık hakkında bilgi sahibi olmayabilir. Son derece nadir bir durum olması nedeni ile bilgi yetersizliği olağandır.

LGD Alliance Europe, Avrupa'da lenfanjiom ve Gorham hastalığı ile ilgilenen tüm doktorlarla irtibat kurmanıza yardımcı olabilir.

HASTA KAYIT DEFTERİ

Hastalar olmadan elde edilen bilgileri toplamak veya bilimsel çalışma yapmak mümkün olamazdı. Bu nedenle, klinik kayıtlar, aile geçmiş ve diğer önemli verileri toplayan uluslararası bir hasta kayıt sistemi kurulmuştur. Umudumuz, kayıt defterinde toplanan bilgilerin hastaların daha iyi teşhis edilmesine ve daha iyi tedavi edilmesine yardımcı olmasıdır, böylece bu hastaların daha iyi bir yaşam kalitesine sahip olabilmeleridir. Kaydolmak için www.lgdaregistry.org siteyi ziyaret edin. Dosyayı doldurmanıza yardımcı olmaktan mutluluk duyarız.

LGDA TOPLULUĞU

Hasta sahip olduğu nadir hastalık ile uğraşırken kendini yalnız ve anlaşılmamış hissedebilir. Bunun için Facebook'ta iki grubumuz var: biri hastalar ve reşit olmayan hastaların ebeveyni için, diğeri aileleri ve diğer insanlar için. Ayrıca, siz diğer hastalar ve aileleri ile temasa geçebilirsiniz.



BIZE ULAŞIN

Herhangi bir sorunuz varsa veya destek ihtiyacınız varsa bize ulaşın. Hastalar e-postaya yazarak bize istediğiniz zaman ulaşabilirsiniz: patients@lgda.eu

LGD Alliance Europe ve LGDA yerel düzeyi dernekler hakkında daha fazla bilgi için web sitemize bakabilirsiniz: www.lgda.eu

BIZI DESTEKLEYİN

LGDA ile yerel düzeyde çalışan dernekler kâr amacı gütmeyen kuruluşlardır. Hastalara, ailelerine ve bilimsel araştırmalara verdiğimiz hayati destek cömert destekçilerimiz olmadan mümkün olmayacaktır. Web sitemizde bir birey, bir dernek veya kuruluş olarak bize nasıl yardımcı olabileceğinizi öğrenin!

ORTAKLAR

Yerel olarak, LGD Alliance Europe, İngiltere’de Alfie Milne Trust, Hollanda’da LGD Alliance Nederland ve Belçika’da LGD Alliance Belgium ile temsil edilir ve diğer AB ülkelerinde çok sayıda destekçileri vardır.

Lenfanjiomatozis ve Gorham hastalığındaki çalışmalar, HEVAS, CMTC-OVM, VSOP, RADIORG, Eurordis, Avrupa Komisyonu Nadir Hastalıklar Uzmanlar Kurulu ve ABD’deki LGD Alliance gibi diğer kuruluşlarla da paylaşılmaktadır.

