



LGD Alliance Europe

Limfangiomatoza i choroba Gorhama i Stouta



*LGD Alliance Europe współdziała
w celu informowania i udzielania
pomocy pacjentom, ich rodzinom
i służbie zdrowia, dla poprawy
jakości leczenia i usług dla
pacjentów.*

patients@lgda.eu
www.lgda.eu

CO TO JEST LIMFANGIOMATOZA?

Limfangiomatoza to słowo złożone z trzech terminów:

- limfa: chłonka
- angi: naczynie
- oma: guz (niezłśliwy)
- toza: stan

Jest to stan, w którym rozwijają się nowotwory naczyń chłonnych (limfatycznych).

Naczynia chłonne znajdują się prawie w całym organizmie. Z tego właśnie powodu limfangiomatoza może okazać się wszędzie, jednak miejscami, w których choroba ujawnia się najczęściej są kości i płuca.

Nowotwory powstają z powodu proliferacji i anormalnych wymiarów naczyń chłonnych.

Limfangiomatoza znana jest również pod nazwą anomalia limfatyczna rozsiana (GLA: Generalized lymphatic anomaly):

Anomalia limfatyczna rozsiana ma wiele cech wspólnych z GSD (Chorobą Gorhama i Stouta). U 75% pacjentów dotkniętych anomalią limfatyczną rozsianą można zauważyć zajęcie układu kostnego, w związku z czym niektórzy sądzą, że anomalia limfatyczna rozsiana i GSD mogą być różnymi obliczami tej samej choroby a nie dwiema różnymi patologiami.

CO TO JEST CHOROBA GORHAMA I SOUTA?

Choroba Gorhama i Stouta (GSD) jest rzadką chorobą polegającą na rozległej osteolizie związanej z proliferacją i rozszerzeniem naczyń limfatycznych i tkanki miękkiej w danej części ciała. Nazywa się tę chorobę również chorobą znikających kości lub rozległą osteolizą.

- osteo: kość
- liza: zanikanie

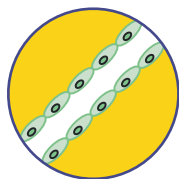
Choroba Gorhama znana jest również jako Choroba Gorhama i Stouta (GSD: Gorham-Stout Disease).

Uważa się, że jest ona ściśle związana z limfangiomatozą w związku z proliferacją naczyń limfatycznych w kości. W miarę ich rozwoju, naczynia limfatyczne zajmują w sposób agresywny szpikowe i korowe obszary kości, powodując ich zaniknięcie i zastępowanie je tkanką włóknistą.

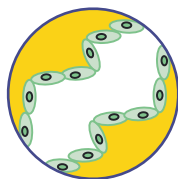
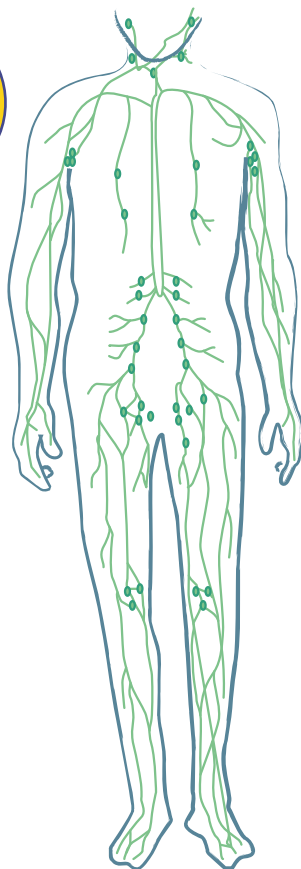
LIMFANGIOMATOZA KAPOSIGO

Limfangiomatoza Kaposiego (KLA: Kaposiform lymphangiomatosis) różni się od anomalii limfatycznej rozsianej i przedstawia komórki wrzecionowate chłonne. Informacje dotyczące ewolucji tej choroby w porównaniu do anomalii limfatycznej rozsianej są nieliczne. Pacjenci cierpiący na limfangiomatozę Kaposiego mają gorsze rokowanie, zwłaszcza w obecności zangażowania płuc.

UKŁAD LIMFATYCZNY

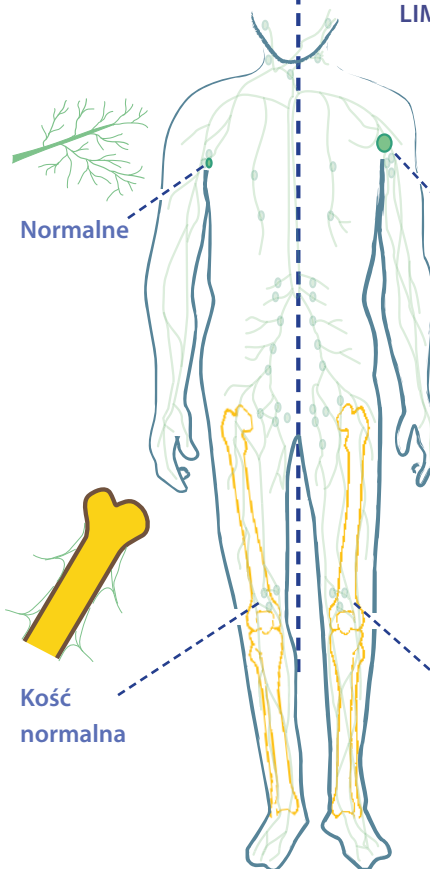


Naczynie
limfatyczne
normalne



Malformacja
naczyń
chłonnych

NORMALNE



Normalne



Kość
normalna

MALFORMACJA LIMFATYCZNA



Malformacja
limfatyczna



Kość z
malformacją
limfatyczną



Malformacja limfatyczna w szyi, w ramieniu i na plecach. Ciśnienie w malformacji powoduje czasami pęknięcie małych naczyń krwionośnych w skórze.



Malformacja limfatyczna w nodze.



Malformacje limfatyczne wewnątrz kości mogą doprowadzić do ich osłabienia. Zaangażowanie kręgosłupa może doprowadzić do skrzywienia kręgosłupa.

KTO MOŻE ZACHOROWAĆ?

Choroba występuje zarówno u mężczyzn jak i kobiet wszystkich ras i nie ma określonego wzoru dziedziczenia. Limfangiomiatoza może objawić się w każdym wieku, ale najczęściej występuje wśród dzieci i nastolatków. Objawy tej choroby występują zwykle przed 20 rokiem życia i rozpoznanie jej u dorosłych jest bardzo trudne.

JAK CZĘSTO WYSTĘPUJE TA CHOROBA?

Jako, że jest to choroba bardzo rzadka, często jej diagnoza jest błędna, nieznana jest dokładna liczba osób, które na nią chorują. Wyszacowano, że rocznie, w Unii Europejskiej rodzi się od 10 do 30 pacjentów dotkniętych anomalią limfatyczną rozsianą lub chorobą Gorhama i Stouta.

JAKIE SĄ OBJAWY?

Pierwszymi oznakami choroby na poziomie klatki piersiowej są kaszel i świszczący oddech.

Ból, odczuwany podczas zaangażowania kości, może być mylnie przypisany bólom rozwoju dziecięcego u najmłodszych dzieci. W przypadku zajęcia kości, pierwszym objawem choroby może być patologiczne złamanie.

DIAGNOZA

Dokonanie prawidłowej diagnozy jest bardzo trudne i często popełniane są błędy. Ta choroba jest rzadka i posiada cechy podobne do innych rozpowszechnionych chorób, takich jak astma lub osteoporoza.

INWAZYJNOŚĆ

Pomimo że choroba nie jest złośliwa, w miarę jak rosną, naczynia chłonne zajmują w sposób agresywny pobliską tkankę kostną, powodując jej resorpcję i zastępując ją tkanką naczyniaka.

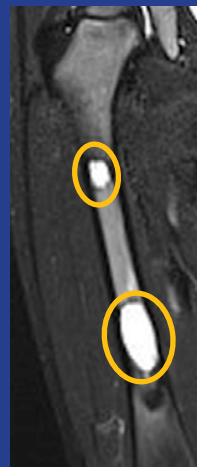
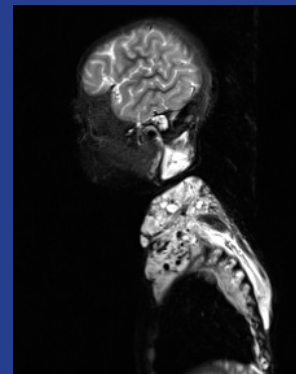
Narzędzia diagnostyczne

Podczas gdy zdjęcia rentgenowskie, tomografia komputerowa, rezonans magnetyczny, ultradźwięki, limfangiogram, scyntygrafia kości i bronchoskopia mogą przyczynić się do rozpoznania choroby, biopsja pozostaje ostatecznym narzędziem diagnostycznym. Biopsja, to znaczy pobranie małej ilości materiału biologicznego, może być dokonana w celu potwierdzenia diagnozy i poszukiwania specyficznych markerów w celu wyboru leczenia.

Jednakże istnieją przypadki, w których biopsja spowodowała poważne powikłania, np. wylew chłonnicy w opłucnej. Dlatego ważne jest porozmawiać o tym z własnym lekarzem lub doświadczonym specjalistą.



Zdjęcia malformacji limfatycznych w szyi, ramieniu i w plecach, z udziałem tomografii rezonansowej. Większość jasnych plam to płyn chłonki. Również obszar mózgu jest jasny, ale nie jest on zaangażowany.



Z lewej: Obraz kości z malformacją limfatyczną z udziałem tomografii rezonansowej.

Po prawej: obraz tej samej kości z udziałem rentgena.

JAKIE ISTNIEJĄ SPOSOBY LECZENIA?

Nie istnieje podejście standartowe do leczenia limfangiomatozy i choroby Gorhama i Stouta.

Leczenie jest często skierunkowane w celu zmniejszenia i złagodzenia objawów takich jak zmęczenie i immunosupresja.

Często nie jest możliwe usunąć nowotwory, ponieważ wokół naczyń chłonnych znajdują się naczynia krwionośne. Terapia medyczna, prawidłowa dieta, radiologia zabiegowa i chirurgia są możliwymi sposobami leczenia. Niezbędne jest multidyscyplinarne podejście.

Niektóre przykłady terapii lekarskiej:

- syrolimus
- bifosfoniany
- winkrystyna(chemioterapia)
- talidomid

W niektórych przypadkach niezbędna jest specyficzna dieta;

- całkowite żywienie pozajelitowe (TPN)
- dieta o niskiej zawartości tłuszczu i o wysokiej zawartości białka

Radiologia zabiegowa:

- skleroterapia

Opcje chirurgiczne:

- drenaż
- cement kostny
- transplantacja



POTRZEBNA CI JEST DRUGA DIAGNOZA?

Czasami lekarz ma trudności z dokonaniem poprawnej diagnozy. Wybór odpowiedniego leczenia może być również trudny, ponieważ twój lekarz nie posiada żadnej wiedzy na temat tej choroby. To może się zdarzyć w przypadku niezwykle rzadkiej choroby.

LGD Alliance Europe może pomóc ci w skontaktowaniu się z wszystkimi lekarzami, którzy, w Europie, mają doświadczenie w leczeniu limfangiomasatozy i choroby Gorhama i Stouta.

REJESTR PACJENTÓW

Bez pacjentów nie byłoby ani informacji ani badań naukowych. Dlatego właśnie stworzono międzynarodowy rejestr pacjentów, w którym zbiera się dokumentacje medyczne, anamnezy rodzinne i inne ważne dane. Mamy nadzieję, że informacje zgromadzone w tym rejestrze pomogą w lepszej diagnostyce i w lepszym leczeniu pacjentów, dzięki czemu będą mieć oni lepszą jakość życia.

Odwiedź stronę: www.lgdaregistry.org i zapisz się. Z przyjemnością pomożemy Ci w wypełnieniu rejestru.

WSPÓLNOTA LGDA

Kiedy walczysz z rzadką chorobą czujesz się osamotniony i niezrozumiany. Dlatego mamy dwie grupy na Facebooku: jedną dla pacjentów i rodziców pacjentów niepełnoletnich i drugą, dla ich rodzin i innych osób. Poza tym, możemy skontaktować cię z innymi pacjentami i ich rodzinami.



SKONTAKTUJ SIĘ Z NAMI

Skontaktuj się, jeśli masz pytania lub potrzebujesz wsparcia. Pacjenci mogą skontaktować się z nami w każdej chwili pisząc na adres email: patients@lgda.eu

Możesz znaleźć więcej informacji dotyczących LGD Alliance Europe i innych stowarzyszeń, które współpracują lokalnie z LGDA na stronie: www.lgda.eu

WSPIERAJ NAS

Stowarzyszenia, które współpracują lokalnie z LGDA są organizacjami non-profit. Niezbędne wsparcie, którego udzielamy pacjentom, ich rodzinom i badaniom naukowym nie byłoby możliwe bez naszych hojnych zwolenników. Dowiedz się, w jaki sposób możesz pomóc nam osobiście lub jako stowarzyszenie lub organizacja na naszej stronie internetowej!

PARTNERZY

LGD Alliance Europe jest reprezentowana na poziomie lokalnym przez Alfie Milne Trust w Wielkiej Brytanii, LGD Alliance Nederland w Holandii, LGD Alliance Belgium w Belgii, i może liczyć na wielu zwolenników w innych krajach Wspólnoty Europejskiej.

Dzielimy się również pracą i badaniami nad limfangiomasą i Chorobą Gorhama i Stouta z innymi organizacjami, takimi jak: HEVAS, CMTC-OVM, VSOP, RADIORG, Eurordis, Komisja Europejska ds Chorób Rzadkich i LGD Alliance w Stanach Zjednoczonych.

