

Herausgeber dieser Serie zu seltenen Lungenkrankheiten ist Dr. Romain Lazor.\*

## Lymphangiomyomatose

Dieser komplizierte Name bezeichnet eine Krankheit, die ausschliesslich junge Frauen befällt und eine Beeinträchtigung der Atmung nach sich ziehen kann. Lange Zeit verkannt, ist diese Krankheit nicht zuletzt durch die Aktivitäten von Patientinnenvereinigungen aus der Anonymität geholt worden.



**Bild 1A:** CT-Bild der Lungen bei LAM. Man sieht mehrere runde Zysten, die das normale Lungengewebe zerstört und ersetzt haben.



**Bild 1B:** CT-Bild normaler Lungen.

### Die Krankheit

Einige tausend Frauen auf der Welt, davon etwa zwanzig in der Schweiz, leiden an Lymphangiomyomatose (LAM). Ihre Häufigkeit wird auf 2,6 Fälle pro 1 Million geschätzt. Die Mehrheit der Patientinnen ist zum Zeitpunkt der Diagnose von LAM zwischen 20 und 40 Jahre alt.

Ursache von LAM ist eine abnormale Wucherung der glatten Muskelzellen in verschiedenen Organen. In den Lungen bilden sich Zysten, die das Lungengewebe fortschreitend zerstören. Die Zysten können auch aufbrechen und Luftblasen zwischen Brustfell und Lungenfell bilden (Pneumothorax) (Bild 2A + 2B). Die Krankheit führt manchmal zu einer Ansammlung von Lymphe im Brust- und Bauchraum oder zur Bildung von kleinen Nierentumoren, die Blutungen hervorrufen können.

Die Diagnose von LAM ist dank der Computertomographie leichter geworden. Diese Untersuchung macht die sehr charakteristischen pulmonalen Zysten (Bild 1A + 1B) sichtbar. Es ist manchmal nötig, mittels videochirurgischer Biopsie unter Vollnarkose ein kleines Stück Lungengewebe zur mikroskopischen Analyse zu entnehmen. Der Krankheitsverlauf ist von Patientin zu Patientin sehr verschieden. In manchen Fällen bleibt die LAM während Jahrzehnten stabil und die Einschränkung der Lungenfunktion ist nur leichtgradig. In anderen Fällen verschlimmert sich die Krankheit innert weniger Jahre und macht eine Lungentransplantation notwendig.

Im Augenblick gibt es kein Medikament gegen diese Krankheit. Manchmal wird eine Progesteronbehandlung durchgeführt, allerdings ist die Wirksamkeit dieser Therapie nicht garantiert. Neuere Studien haben gezeigt, dass die Muskelzellen-Wucherung auf eine genetische Anomalie im Bereich der Zellvermehrungskontrolle zurück-



**Bild 2A:** Röntgenbild der Lungen mit Pneumothorax bei LAM. Nach Aufbrechen einer Lungenzyste hat sich an der rechten Lungenaussenwand eine Luftblase gebildet (linke Seite im Bild) und die Lunge ist eingefallen. Die linke Lunge weist ein LAM-bedingtes anomales Erscheinungsbild auf.



**Bild 2B:** Röntgenbild normaler Lungen.

zuführen ist. Ein anderes Medikament, Rapamycin, könnte diese Dysfunktion korrigieren und weitere Studien werden demnächst die Wirksamkeit von Rapamycin untersuchen. Zum jetzigen Zeitpunkt wird deshalb eine Therapie mit Rapamycin nur im Rahmen von Studien empfohlen. Bei fortgeschrittener Krankheit bietet die Lungentransplantation eine wirksame, aber aufwendige Behandlung.

### Die wichtige Tätigkeit der Patientinnenvereinigungen

LAM ist ein Beispiel für all jene Krankheiten, deren Seltenheit eine optimale Betreuung der Patientinnen und Patienten verhindert. Diese Krankheit zeigt aber auch die Bedeutung von Patientinnenvereinigungen, wenn es darum geht, dem negativen Effekt der Seltenheit zu begegnen. In den Vereinigten Staaten und in verschiedenen europäischen Ländern entstanden seit etwa zehn Jahren Patientinnenvereinigungen. Die LAM Foundation, eine amerikanische Vereinigung mit mehreren Hundert Mitgliedern, konnte Millionen von Dollar sammeln, um damit zahlreiche Forschungsprojekte zu unterstützen. Diesen Aktivitäten sind auch neue Erkenntnisse über den Krankheitsmechanismus zu verdanken. Die amerikanischen Patientinnen willigten zur Sammlung ihrer Daten in einem Register und ihrer biologischen Proben in einer Gewebekbank ein. Damit

ermöglichten sie es den Forschenden, zum ersten Mal wissenschaftliche Studien auf breiter Basis durchzuführen.

In der Schweiz gibt es noch keine Patientinnenvereinigung für LAM. Jedoch haben Ärzte und Ärztinnen mit einem besonderen Interesse an seltenen Lungenkrankheiten ein Netzwerk gebildet: die Schweizerische Gruppe für interstitielle und seltene Lungenkrankheiten (SIOLD). Diese Gruppe wird von der Lungenliga Schweiz unterstützt. Sie steht in Kontakt mit anderen LAM-Gruppen in Europa und den Vereinigten Staaten und unterhält ein nationales Register der LAM-Fälle. Die Lungentransplantationsprogramme der Universitätsspitäler Zürich und Lausanne/Genf haben bisher über ein Dutzend erfolgreiche Lungentransplantationen bei LAM durchgeführt. Zürich gehört zu den erfahrensten Transplantationszentren für diese seltene Lungenerkrankung weltweit.

Die Seltenheit mancher Krankheiten verhindert manchmal für lange Zeit die optimale Patientenbetreuung und Forschung nach wirksamen Behandlungsmethoden. Aber das Beispiel LAM zeigt, dass bestehende Hindernisse durch gemeinsame Anstrengungen von Patientinnen und Patienten, Patientenvereinigungen, Ärztinnen, Ärzten und Forschenden überwunden werden können. Ein Vorbild für weitere Krankheiten!



**Dr. med. Romain Lazor** (Klinik und Poliklinik für Pneumologie, Inselspital Bern, und Referenz-Zentrum für seltene Lungenkrankheiten, Lyon, Frankreich, romain.lazor@insel.ch)



**Dr. med. Annette Boehler** (Sprechstunde für Lungentransplantation und seltene Lungenkrankheiten, Klinik für Pneumologie, Universitätsspital, Zürich, annette.boehler@usz.ch) und die Schweizerische Gruppe für interstitielle und seltene Lungenkrankheiten (SIOLD).

\* Die Lungenliga unterstützt das von Dr. Lazor geleitete Register für seltene Lungenkrankheiten finanziell.