



TÜRK TORAKS DERNEĞİ

## TÜRK TORAKS DERNEĞİ KLİNİK SORUNLAR ÇALIŞMA GRUBU "DÜNYA LAM FARKINDALIK AYI" BASIN BİLDİRİSİ

### **Lenfanjiyoleyomiyomatozis: Birlikte Daha Güçlüyüz**

Adını tek nefeste söylemek zor; tanımak ise uzun yıllar boyunca daha da zordu.

Çoğunlukla üretkenlik çağındaki kadınları etkileyen lenfanjiyoleyomiyomatozis (LAM) hastalığına yönelik farkındalığı artırmak için Haziran, LAM farkındalık ayı olarak belirlenmiştir. Türk Toraks Derneği olarak "LAM: Aklımda" diyerek yola çıktığımız son bir yılda bu alanda farkındalığı artırmaya dönük duyurular, bilgilendirme toplantıları ile göğüs hastalıkları uzmanlarının eğitimine katkı sunma, çok merkezli kayıt çalışması ile ülkemizin verilerini toplamak başta olmak üzere pek çok çalışma yürüttük. Hastalık farkındalığı ve nadir akciğer hastalıklarına ilgi arttıkça yeni hedeflerin ortaya çıktığı bu yolculukta yürüttüğümüz çalışmaları bu ay kapsamında yoğunlaştırarak hastalığın tanı ve tedavi süreçlerine katkı sağlayabilmeyi, hastalarımıza ve hekimlerimize destek olabilmeyi hedefliyoruz.

### **Hastalık Hakkında**

Lenfanjiyoleyomiyomatozis, atipik düz kas hücrelerinin aşırı çoğalması ile seyreden ve vücudun farklı sistemlerini etkileyebilen nadir bir hastalıktır. Bu hücrelerin östrojen ve progesteron reseptörleri içermesi nedeniyle genellikle doğurganlık çağındaki genç kadınları etkiler. Eşlik eden genetik hastalığın parçası olabileceği gibi (tuberoskleroz kompleksi) tesadüfen (sporadik form) de ortaya çıkmış olabilir. Çoğunlukla akciğerlerde kistik oluşumlar ile seyreder. Ayrıca kan ve lenf damarları etrafındaki düz kasların tutulumuna ve çoğalmasına bağlı olarak iyi huylu tümörler (anjyomiyolipomlar ve lenfanjiyoleyomiyomlar) böbrekler, cilt, karaciğer gibi farklı organlarda görülebilir.

Hastalığın belirtileri, seyri değişkenlik gösterebilir; bazı hastalarda hiç yakınma yokken bazı hastalarda nefes darlığı, yorgunluk, öksürük, göğüs ağrısı görülebilmektedir. Akciğerdeki kistlerin patlaması ile akciğer zarları arasına hava kaçağı olması (pnömotoraks) sonucu şiddetli göğüs ağrısı, nefes darlığı ilk başvuru nedeni olabilmektedir. Şiddeti değişkenlik gösterse de ilerleyici seyri nedeniyle zamanla akciğer fonksiyonlarında düşüş, oksijen desteği ihtiyacı gelişmesi olabileceğinden hastaların erken dönemde doğru tanıya ulaşması ve uzman merkezde takibi önemlidir. Hastalığın belirtileri pek çok solunumsal hastalığı taklit edebileceği için tanıda görüntüleme bulguları önemli bir yere sahiptir. Ancak hastalığın erken dönemlerinde akciğer grafisi normal olabilir. Klinik bulgulara ek olarak yüksek çözünürlüklü toraks bilgisayarlı tomografide (YÇBT, HRCT) LAM düşündürülen yaygın dağılımlı, düzgün sınırlı, ince duvarlı çok sayıda kistlerin olması tanıyı destekler. Tipik YÇBT bulgularının varlığında eşlik eden anjyomiyolipomlar, lenfanjiyoleyomiyomlar, tuberoskleroz gen mutasyonu ya da kanda yükselmiş VEGF düzeyinden herhangi birinin varlığı invaziv (biyopsi almaya yönelik) işlem gerekmeden tanı koydurucudur.

Akciğerin yanı sıra böbreklerde iyi huylu tümörler gelişebilmektedir. Çoğunlukla küçük boyutlarda olup belirti vermezken büyük boyutlarda olanlarda kanama, karın ağrısı ve karında şişliğe neden olabilir. LAM hastalarında bu şikâyetler gelişmesi halinde renal anjyomiyolipomlara yönelik değerlendirme yapılmalıdır.

Daha az sıklıkla lenf kanallarını da tutabilen LAM'da lenfatik sisteme baskıya bağlı olarak karın ağrısı, pelvik ağrı, bacaklarda ödem, akciğer zarları arasında lenfatik drenajın bozulmasına bağlı olarak plevral efüzyon (çoğunlukla şilotoraks) gelişebilir. Hastanın klinik durumuna bağlı olarak akciğer ya da karın zarları arasından sıvının boşaltılması gerekebilir.

Hastalığı ortadan kaldıracak bir tedavi henüz bulunmamış olsa da akciğer fonksiyonlarında düşüklük olan ya da izlemde azalma olduğu görülen, yukarıda bahsedilen komplikasyonlar gelişen hastalarda

sirolumus etken maddeli ilaç kullanılabilir. Ek olarak inhale bronkodilatörler, egzersiz ve rehabilitasyon, gereklilik halinde uzun süreli oksijen tedavisi, akciğer nakli de LAM hastalarında uygulanan tedavi yöntemlerindedir. Bu tedavilerin planlaması ve sonuçlarının izlenmesi için hastaların mutlaka özelleşmiş merkezlerde takibi önerilmektedir.

### **LAM Yolculuğunda Yalnız Değil(sin)iz**

Yaklaşık 25 yıl önce milyonda 1 kadında olduğu söylenirken güncel verilere göre milyonda 20 olabileceği düşünülen nadir bir hastalıktır. Az sayıda insanı etkilemesi ve farklı seyir gösterebilmesi nedeniyle hastalığa dair bilgi ve çalışmanın az olması, yetersiz uzman ve merkez nedeniyle tıbbi bakıma ulaşmanın zorluğu hem hastalar hem de hastalık sürecini yönetmeye çalışan hekimler için önemli bir sorun oluşturmaktadır.

Son dönemlerde LAM'ın ortaya çıkış mekanizmaları, tanı ve tedavisine yönelik anlayış ve yaklaşımda önemli ilerlemeler, hastalığın yönetiminde ve seyrindeki iyileşmeler gelecek için umut verici gelişmelerdir.

Ülkemizde de son bir yılda LAM alanında yürütülen çalışmalar, farkındalığın yalnızca artmasını değil, aynı zamanda eksiklerin daha net görünür hale gelmesini de sağlamıştır. Derneğimiz tarafından hazırlanan bilgilendirme materyalleri, düzenlenen eğitim toplantıları ve farkındalık etkinliklerinin yanı sıra, Türk Toraks Derneği Klinik Sorunlar Çalışma Grubu öncülüğünde ülkemizin ilk çok merkezli LAM kayıt çalışmasının verileri toplanmış ve bilimsel platformlarda paylaşılmıştır.

On dokuz şehirden 36 merkezin katkısıyla oluşturulan ve 101 hastanın verilerini içeren bu çalışma, LAM'ın ülke genelinde yaygın olarak görüldüğünü ancak uzmanlaşmış takip merkezlerinin dağılımının bu yaygınlığı henüz karşılamadığını ortaya koymuştur. Veriler, her beş hastadan birinin ilk kez pnömotoraks ile acil servise başvurduğunu, dört hastadan birinde akciğer dışı tutulum bulunduğunu göstermektedir. Tanı sürecinde biyopsi gereksinimini azaltabilen ve önemli bir biyobelirteç olan VEGF-D düzeyinin ise hastaların yalnızca sınırlı bir bölümünde değerlendirilebildiği görülmüştür. Benzer şekilde, ileri evre hastalık yönetiminde kritik öneme sahip olan akciğer nakli konusunda da farkındalık ve yönlendirme süreçlerinin geliştirilmesine ihtiyaç olduğu anlaşılmıştır.

Öte yandan, son dönemde atılan önemli adımlardan biri de dünyada LAM alanındaki en önemli hasta ve araştırma kuruluşlarından biri olan The LAM Foundation tarafından desteklenen uluslararası LAM Clinic ağına Türkiye'nin de dahil olmasıdır. LAM Klinik Türkiye bünyesinde VEGF-D ölçümüne erişim sağlanmış, uluslararası iş birlikleri ve klinik araştırmalara katılım için yeni fırsatlar doğmuştur.

Bugün geldiğimiz noktada hedefimiz yalnızca farkındalık oluşturmanın ötesinde; bilgiye erişimi artırmak, bu alanda deneyim sahibi uzman sayısını çoğaltmak, deneyimli merkezlerle sahada çalışan hekimler arasındaki iletişimi güçlendirmek ve multidisipliner iş birliğini yaygınlaştırmaktır. Göğüs hastalıklarının yanında acil tıp, göğüs cerrahisi, kadın hastalıkları ve doğum, üroloji, radyoloji ve patoloji gibi farklı disiplinlerin LAM konusunda farkındalığının artırılması; VEGF-D testinin yaygınlaştırılması; uygun hastaların zamanında akciğer nakli değerlendirmesine yönlendirilmesi ve organ bağışına yönelik toplumsal bilincin güçlendirilmesi öncelikli hedeflerimiz arasındadır.

Nadir hastalıklar ancak bilgi, dayanışma ve ortak çaba ile görünür hale gelir. Türk Toraks Derneği olarak hastalarımız, hasta yakınlarımız ve meslektaşlarımızla birlikte çalışmaya, bilimsel üretimi desteklemeye ve LAM alanında umudu büyütmeye devam edeceğiz. Daha gidecek çok yolumuz olsa da artık LAM'ın farkındayız.

Görüyoruz, tanıyoruz ve birlikte daha güçlüyüz.

**Türk Toraks Derneği**

### **Kaynaklar**

1. LAM Foundation. Erişim adresi: <https://www.thelamfoundation.org>
2. LAM Clinic – Türkiye. Erişim adresi: <https://lamklinik.web.app/>