



nätverk för forskning kring LAM - lymfangioleiomyomatos - och för stöd till patienter och anhöriga

Medlemsbrev november/december 2014

Kära medlemmar!

Nyligen hade vi ett trevligt och givande medlemsmöte med aktuell information om LAM av våra styrelseledamöter överläkaren Maryam Fathi och Professor Gunnar Norstedt.

Maryam orienterade oss om LAM både diagnos och behandling. Gunnar gick igenom vad som pågår inom delar av forskningen. Ett centralt ämne som både Gunnar och Maryam talade om var Rapamun/ sirolimus . Rapamun hittades på Påskön på 50-talet och som användes först som ett antibiotikum, men som visade sig att inte fungera som man tänkt men väl så småningom som immundämpande i samband med organtransplantationer. Idag används läkemedlet för behandling av angiomyolipomas (AML) på njurarna samt behandling vid en snabbt framskriden TSC-LAM eller sporadisk-LAM .

Maryams perspektiv vid presentationen var läkemedlets användning och för- nackdelar. Att det kan fungera för en del men inte för alla och att det än så länge inte är godkänt som en generell behandling av TS-LAM och S-LAM här i Sverige.

Gunnar gav det vetenskapliga perspektivet om framtagningen och vad som händer med cellerna i kroppen vid användningen av Rapamun. Gunnar nämnde även om den forskning som pågår om framtagandet av en biomarkör som kan visa på lam-cellers aktivitet i blodet (VGEF-D) och som är en hjälp när en diagnos skall ställas. Tyvärr har vi inte möjlighet att använda VGEF-D metoden ännu här i Sverige, men förhoppningsvis inom en snar i framtid.

Ett viktigt perspektiv som öppnas med att mäta LAM-cellernas aktivitet är att se om patienten svarar på en viss behandling, så att en så god vård och behandling kan ges för ett optimalt omhändertagande utifrån de medel som finns att tillgå.

Mätmetoden kan i sin tur även finnas till grund för hur man i framtiden hoppas på att kunna skraddarsy en behandling för varje enskild patient med LAM. Alla svara inte på samma sätt när det gäller läkemedelsbehandling. En del kan behandlas med hormoner och/eller statiner, kostrekommendationer såsom fettreducerad kost för att få bukt men t.ex. chylos medan andra inte gör det. En del av de som har problem med AML på njurarna och en snabb tillväxt av LAM cellerna i lungorna kanske svarar just på Rapamun/sirolimus (eller systerläkemedlet everolimus).

Den behandling som kan bli aktuellt om lungfunktionen reducerats kraftig är lungtransplantation. En transplantationsutredning görs då på hemmasjukhuset och utförs på något av transplantationscentren i Lund eller Göteborg.



nätverk för forskning kring LAM - lymfangioleiomyomatos - och för stöd till patienter och anhöriga

På mötet fick vi även information från **ERS kongressen**, som ägde rum i München i september, av Agneta Hult i styrelsen.

Agneta beskrev då hur några av de ledande LAM-forskarna/läkarna Sergia Harari, Simon Johnson, Joel Moss och Frank Mc Cormack talade om olika vägar att resonera runt sjukdomen.

Några punkter att nämna är:

- Att man förstår mer och mer av sjukdomen
- Med fler patienter behandlade längre perioder med sirolimus/everolimus, ses bevis för att läkemedlet fungerar som en behandling för LAM.
- Eftersom sjukdomen är ovanlig är det viktigt att samordna och samarbeta runt forskningen och att sprida kunskap om den.
- Studier är svårt att genomföra pga. sjukdomen är så ovanliga och det är svårt att hitta "villiga nya försökspersoner" . Om man tar en medicin som fungerar är man ovilliga att avbryta behandlingen med denna och pröva någon ny.
- Viktigt att hitta biomarkörer som bekräftar sjukdomen och hur aktiv den är.

Vidare kan ni läsa bifogade rapport från kongressen och om resultatet av enkäten som Ni svarade på tidigare i år inför workshopen om LAM

Workshop" Hur kommunicerar vården med patienter och anhöriga vid diagnoser som LAM"

En sammanfattning av den workshop som genomfördes under vårt medlemsmöte olika grupper är:

Vid besked om diagnos och behandling;

Vanligen hade det dröjt en längre tid efter symtom såsom t.ex. pneumothorax då en diagnos kunde ställas.

I stora drag upplevda båda anhöriga och patienter att kommunikationen fungerade bra där läkaren hade kännedom om sjukdomen/diagnosen och behandling.

Tyvärr saknas det mycket kunskap inom sjukvården om sjukdomen och var information kan inhämtas. Det innebär att det var många båda patienter och anhöriga som önskade att man vid diagnostillfället hade fått en nyanserad information och inte att bli hänvisad att antingen **inte** läsa det som stod på "nätet" eller att bli ombedd att söka information där. Resultatet kunde bli att det "patienten" eller någon anhörig som fick ta reda på något om LAM- inte en behandlande läkare.



nätverk för forskning kring LAM - lymfangioleiomyomatos - och för stöd till patienter och anhöriga

En indikation av att något inte stod rätt till fick de flesta med diagnosen LAM i samband med graviditet eller barnafödande. Men att få rätt diagnos vid detta tillfälle var ovanligt.

Det positiva med att få rätt diagnos, även av den sort som LAM, är att då blev patienten väl behandlad. Så länge det inte fanns en känd diagnos eller "bara" astma, så behandlas patienten ofta bristfälligt eftersom många med LAM har helt normala värden vid olika provtagningar och ser helt friska ut!

Det vore önskvärt att man vid t.ex. pneumothorax i samband med graviditet och barnafödande tog i beaktande att det kan handla en diagnos som LAM. Om det visade sig vara LAM finns möjligheter till att fatta beslut som gagnar livet i stort för kvinnorna och familjen och förståelse för situationen

Sammanfattningsvis ser vi att vi behöver hjälpa till med att sprida aktuell information inom vården så att alla skall få lika vård och behandling oberoende var man bor i landet.

Tipsa era läkare och övrig vårdpersonal om databaser:

Socialstyrelsens Ovanliga Diagnoser:

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/lymfangioleiomyomatos>

LAM Academy: www.lamacademy.org

Orphanet:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search_Simple.php?lng=EN&diseaseGroup=Lymphangioleiomyomatosis

LAM Foundation: <http://www.thelamfoundation.org/>

Stämma

Vid Stämman valdes Martha Rådmark till ny styrelseledamot och vi önskar henne varmt välkommen till styrelsen. Martha är 35 år och har två små barn och fick sin LAM-diagnos 2013.

Tack alla ni som deltog på mötet. Vi saknade Er som av olika anledningar inte hade möjlighet att delta men hoppas att flera av Er kan komma nästa år då det blir det 5:e medlemsmötet.

Vi är alla lika viktiga för vårt arbete med LAM.

Varma höst- och vinterhälsningar

Anette

ordförande