

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

:: Linfangioleiomiomatosis

Sinónimos: LAM

Definición:

La linfangioleiomiomatosis (LAM) es una enfermedad pulmonar quística, difusa y progresiva que afecta principalmente a mujeres menores de 50 años (prevalencia de 3 a 8/ 1 millón de mujeres).

Está relacionada con una proliferación difusa de células anómalas similares a las células musculares lisas, que conduce al desarrollo de múltiples lesiones quísticas con un aspecto característico en la tomografía computarizada.

Puede presentarse de forma aislada (LAM esporádica / LAM-E) o estar asociada a la [esclerosis tuberosa de Bourneville \(ETB\)](#) [LAM-ETB]. La LAM esporádica suele ser más grave que la LAM-ETB en el momento del diagnóstico, pero la evolución de ambas formas es comparable.

La LAM puede ser asintomática o causar disnea progresiva, que desemboca en una insuficiencia respiratoria crónica. La principal complicación pulmonar aguda es el neumotórax, a menudo recurrente, debido a la rotura de los quistes. En ocasiones, la obstrucción linfática asociada causa quilotórax.

Las manifestaciones extratorácicas son posibles, como los linfangiomas abdominales (a veces causantes de ascitis quilosa) o los angiomiolipomas renales (AML) (formaciones tumorales vasculograsas con riesgo de ruptura hemorrágica retroperitoneal).

El diagnóstico de LAM se realiza sobre la base de una presentación clínica y radiológica sugestiva, así como de la presencia de un segundo criterio, como la ocurrencia de un angiomiolipoma, quilotórax, ascitis quilosa, una muestra histológica que manifieste signos de AML, de una ETB y/o un nivel sérico elevado de factor de crecimiento endotelial vascular-D (VEGF-D).

La LAM está causada por mutaciones inactivadoras en los genes del complejo de esclerosis tuberosa 1 (*TSC1*) o 2 (*TSC2*), que codifican la hamartina y la tuberina, respectivamente. Estas mutaciones provocan una activación anómala del factor de crecimiento mTOR (en inglés, *mammalian target of rapamycin*), que favorece la proliferación y supervivencia de las células musculares lisas. Cuando uno de los genes *TSC* está inactivado, la proteína mTOR permanece activada, promoviendo la multiplicación anormal de las células musculares lisas.

En la LAM esporádica, la mutación genética sólo existe en las lesiones (células musculares lisas de los AML y de la LAM). Se dice que es somática y, por tanto, la LAM esporádica no es

hereditaria. En cambio, en la LAM-ETB, las mutaciones se producen en la línea germinal y, por tanto, son hereditarias y están presentes en todo el organismo.

El tratamiento sintomático se basa en broncodilatadores y oxigenoterapia en la fase de insuficiencia respiratoria crónica.

El tratamiento específico se basa en inhibidores de la vía mTOR:

- Sirólimus.
- Everólimus.

Este tratamiento está indicado en casos de afectación de la función pulmonar (FEV1 < 70%), deterioro respiratorio rápido, derrame quiloso o angiomiolipoma (AML) con riesgo de hemorragia. Estabiliza la función pulmonar y reduce el tamaño de los AML y la recurrencia de los derrames.

En ocasiones, el trasplante de pulmón está indicado en la fase de insuficiencia respiratoria crónica incapacitante.

Más información:

► Orphanet

- [Ficha de la enfermedad](#)
- [Guía de urgencias de la esclerosis tuberosa de Bourneville \(ETB\)](#)

► [Guía para pacientes con linfangioleiomiomatosis. SEPAR, 2012](#)

► Centros de referencia

- [Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud](#): CSUR en trasplante pulmonar pediátrico y adulto.
- Centros/consultas expertos en el tratamiento de la linfangioleiomiomatosis en Orphanet: www.orpha.net/es/

MENÚ

Ficha de manejo para el SAMU	Ficha para las urgencias hospitalarias
Sinónimos	Problemáticas en la urgencia
Mecanismos	Recomendaciones en la urgencia
Riesgos específicos en la urgencia	Derivación
Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo	Precauciones medicamentosas
Precauciones	Precauciones anestésicas
Particularidades del tratamiento médico prehospitalario	Medidas preventivas
Más información	Medidas complementarias durante la hospitalización
	Donación de órganos y tejidos
	Contactos de referencia
	Recursos documentales

(*): SAMU: Servicio de Asistencia Médica de Urgencias

Ficha de manejo para el SAMU (Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

Sinónimos

LAM

Mecanismos

Enfermedad pulmonar difusa progresiva, que afecta principalmente a mujeres jóvenes, causada por mutaciones genéticas y que da lugar a una proliferación benigna de células anómalas similares a las células musculares lisas, lo que conduce al desarrollo de múltiples lesiones quísticas. Puede ser aislada o estar asociada a la esclerosis tuberculosa de Bourneville (STB).

Riesgos específicos en la urgencia

Neumotórax por rotura de un quiste de linfangioleiomiomatosis.

Hematoma retroperitoneal por rotura de un angiomiolipoma renal (en especial si es > 4 cm).

Riesgo de infección o neumonitis inducida por fármacos en pacientes tratados con inmunosupresores.

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

Broncodilatadores, oxigenoterapia, a veces VMNI nocturna.

Dieta sin grasas con suplemento de triglicéridos de cadena media.

Inmunosupresores: sirólimus o everólimus (fuera de indicación).

Trasplante pulmonar en etapa terminal.

Los anticonceptivos estrogénicos están contraindicados, ya que se sospecha que agravan la enfermedad.

Precauciones

Neumotórax.

Quilotórax compresivo.

Dolor lumbar o anemia aguda por hematoma retroperitoneal.

Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

Sin características especiales.

Cuidado con los errores diagnósticos, cuyo manejo es el habitual.

Más información

Fichas de urgencias de Orphanet: www.orphanet-urgencias.es

[Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud](#): CSUR en trasplante pulmonar pediátrico y adulto.

Centros/consultas expertos en el tratamiento de la linfangioleiomiomatosis en Orphanet: www.orpha.net/es/

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemáticas en la urgencia

Las principales situaciones de urgencia observadas son:

▶ Situación de urgencia 1: Complicaciones pulmonares - neumotórax, quilotórax compresivo

- ▶ Toda aparición o empeoramiento bruscos de la disnea en una paciente con LAM debe sugerir un neumotórax compresivo o un quilotórax abundante (aproximadamente el 80% de los quilotórax son unilaterales, afectando al hemitórax derecho en 2/3 de los casos).
- ▶ Se puede realizar una exsuflación (o drenaje pleural percutáneo) urgente en el caso del primer neumotórax si el desprendimiento es completo o mal tolerado.
- ▶ No obstante, si se conoce el diagnóstico de LAM, se recomienda realizar una pleurodesis homolateral (química o quirúrgica) en cuanto se produzca el primer episodio de neumotórax, para evitar recidivas.
- ▶ Se discutirá la técnica de pleurodesis a utilizar. En general, la técnica de abrasión mecánica se emplea como tratamiento de primera línea. Las técnicas más agresivas (sinfisis con talco o pleurectomía) se reservan para el neumotórax recurrente y refractario.
- ▶ La pleurodesis reduce el riesgo de recidiva de > 70% a 20-30% por término medio.
- ▶ Estas intervenciones deben ser realizadas preferentemente de forma no urgente por un cirujano torácico miembro de un equipo de trasplante de pulmón o que haya estado en contacto con un equipo de trasplante. Si el diagnóstico de LAM es incierto, puede realizarse una biopsia pulmonar al mismo tiempo. Deben evitarse las sínfisis quirúrgicas mediante pleurectomía parietal o con talco, para limitar el riesgo de hemorragia (presencia de adherencias pleurales) en caso de trasplante posterior. No obstante, la pleurodesis uni- o bilateral con talco o la pleurectomía no debe considerarse como una contraindicación para el trasplante de pulmón.

▶ Situación de urgencia 2: Complicaciones renales - hemorragia retroperitoneal

- ▶ Los angiomiolipomas renales (AML), a menudo bilaterales, están presentes en 1/3 de los casos;
- ▶ Se trata de tumores benignos de crecimiento lento, pero potencialmente graves debido a la presencia de microaneurismas intratumorales que pueden romperse espontáneamente.
- ▶ **El riesgo de rotura es especialmente elevado en los AML > 4 cm de diámetro o con numerosos microaneurismas.** Estas roturas provocan una hemorragia retroperitoneal aguda que puede poner en peligro la vida;
- ▶ Fuera del contexto de una emergencia, es aconsejable buscar atención médica rápida en caso de signos de hemorragia abdominal profunda asociada a un AML (dolor abdominal);

- ▶ El tratamiento de los AML debe valorarse en un centro especializado por parte de un equipo multidisciplinar integrado por un neumólogo, un nefrólogo y/o un urólogo, así como por un radiólogo especializado en imagen abdomino-pélvica y radiología intervencionista;
- ▶ El objetivo del tratamiento es minimizar el riesgo de hemorragia;
- ▶ La evaluación del riesgo de hemorragia se basa principalmente en la valoración, por parte de un radiólogo experto, de los resultados de la RM abdominal y/o la TC abdomino-pélvica con inyección de contraste;
- ▶ Cuando se presenta un AML, el tratamiento óptimo, a consensuar por un equipo multidisciplinar, puede implicar una simple monitorización, tratamiento médico, embolización arterial o, muy excepcionalmente, tratamiento quirúrgico;
- ▶ Las decisiones deben tomarse durante el cribado o el seguimiento o en presencia de síntomas, y no en el contexto de una hemorragia aguda; la detección precoz de los AML es, por tanto, importante;
- ▶ Los AML asintomáticos < 4 cm de diámetro no suelen requerir tratamiento, pero deben vigilarse;
- ▶ Los AML > 4 cm con microaneurismas > 0,5 cm o hemorragias deben tratarse con embolización arterial selectiva, sirólimus o cirugía conservadora del parénquima renal;
- ▶ El seguimiento de estos AML debe ser realizado por un equipo con experiencia en el abordaje de los AML, que decidirá acerca del manejo inicial, definirá los procedimientos de seguimiento y los reevaluará periódicamente.

▶ Situación de urgencia 3: Infección en un paciente inmunodeprimido

Los pacientes tratados con sirólimus o everólimus están inmunodeprimidos y pueden desarrollar infecciones bacterianas, fúngicas, víricas o parasitarias asociadas a patógenos oportunistas.

Si se diagnostica una infección, debe instaurarse un tratamiento adecuado lo antes posible y debe considerarse la interrupción temporal o permanente del tratamiento.

Recomendaciones en la urgencia

▶ Recomendaciones generales

- ▶ A ser posible, el neumotórax debería ser tratado conjuntamente por un neumólogo y un cirujano torácico familiarizado con el tratamiento de la LAM.
- ▶ El tratamiento de los AML debe valorarse en un centro especializado por parte de un equipo multidisciplinar integrado por un neumólogo, un nefrólogo y/o un urólogo, así como por un radiólogo especializado en imagen abdomino-pélvica y radiología intervencionista;

▶ [Situación de urgencia 1: Complicaciones pulmonares - neumotórax, quilotórax compresivo](#)

1. Medidas diagnósticas en la urgencia

▪ Elementos de diagnóstico clínico

Neumotórax

- Contexto de aparición a veces sugestivo (antecedentes de neumotórax, viaje en avión reciente);
- Aparición súbita de disnea;
- Dolor torácico asimétrico, que puede irradiarse hacia el hombro y cuya intensidad aumenta con la inspiración;
- Tos seca.

Quilotórax

- Disnea progresiva;
- "Pesadez" torácica;
- Tos;
- Astenia;
- A veces fiebre o dolor torácico;
- Raramente quiloptisis (líquido quiloso en el esputo).

▪ Evaluación de la gravedad

- Necesidad de oxigenoterapia;
- Signos de dificultad respiratoria;
- Tensión arterial colapsada o signos de insuficiencia cardiaca derecha (neumotórax por compresión).

▪ Exploraciones en la urgencia

- Gasometría arterial;
- Radiografía de tórax;
- Ecografía (para cuantificar el derrame y localizarlo, para punción o drenaje pleural);
- Gammagrafía torácica sin contraste;
- Líquido pleural: triglicéridos > 1,24 mmol/L, colesterol < 5,18 mmol/L, electroforesis de lipoproteínas para identificar la aparición de quilomicrones.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

- TA, FC, FR, SpO₂, temperatura;
- Dolor;
- Signos de dificultad respiratoria.

▪ Medidas sintomáticas

- Analgésicos;
- Acceso venoso +/- aporte de líquidos;
- O₂ según saturación;
- Neumotórax: drenaje pleural si desprendimiento completo, exsuflación urgente con aguja si mala tolerancia hemodinámica o respiratoria;
- Quilotórax sintomático: evacuación pleural.

▪ Tratamientos específicos: tratamiento conjunto por un neumólogo y un cirujano torácico.

Tratamiento en función del volumen y las consecuencias clínicas del derrame, las comorbilidades y la experiencia local.

Neumotórax:

- Exsuflación (o drenaje pleural percutáneo) si desprendimiento completo o mal tolerado;
- Pleurodesis homolateral (química o quirúrgica) recomendada desde el primer episodio de neumotórax, si se conoce el diagnóstico de LAM, para evitar las recidivas:
 - abrasión mecánica como tratamiento de primera línea;
 - sínfisis con talco o pleurectomía reservada para los neumotórax recidivantes y refractarios.

► **NOTA IMPORTANTE:** Estas intervenciones deben ser realizadas preferentemente de forma no urgente por un cirujano torácico que pertenezca a un equipo de trasplante de pulmón o que haya estado en contacto con un equipo de trasplante;

Deben evitarse las sínfisis quirúrgicas mediante pleurectomía parietal o con talco para limitar el riesgo de hemorragia (presencia de adherencias pleurales) en caso de trasplante posterior;

No obstante, la pleurodesis unilateral o bilateral con talco o la pleurectomía no debe considerarse una contraindicación para el trasplante de pulmón.

Quilotórax:

- Pequeños derrames asintomáticos: monitorización o evacuación pleural;
- Derrames pleurales quilosos sintomáticos: tratamiento individualizado en función de la evaluación clínica (cantidad de líquido quiloso evacuado, recidiva del derrame, estado respiratorio y posibilidad de un futuro trasplante de pulmón);
- Sirólimus y/o dieta sin grasas, con suplemento de triglicéridos de cadena media, a valorar con el centro de referencia;
- El trasplante pulmonar uni- o bilateral se realiza cuando han fracasado otras opciones.

► Situación de urgencia 2: Complicaciones renales - hemorragia retroperitoneal

1. Medidas diagnósticas en la urgencia

▪ Elementos de diagnóstico clínico

- Cualquier dolor lumbar (o abdominal) agudo o subagudo constituye un signo de alarma (síndrome pre-fisura);
- En la fase de ruptura, el cuadro es de shock hemorrágico con sangrado retroperitoneal.

▪ Evaluación de la gravedad

- Hipotensión arterial, taquicardia;
- Signos de shock;
- Anemia aguda.

▪ Exploraciones en la urgencia

- Niveles de hemoglobina, grupo sanguíneo, aglutininas irregulares;
- ECG;
- Gammagrafía abdominal con contraste: diagnóstica y muestra la hemorragia activa;
- La TC o la RM son las técnicas de elección en la fase previa a la fisura;
- La ecografía abdominal muestra derrame retroperitoneal y AML.

- **NOTA IMPORTANTE:** La evaluación del riesgo de hemorragia se basa principalmente en la valoración, por parte de un radiólogo experto, de los resultados de la RM abdominal y/o la TC abdomino-pélvica con inyección de contraste;

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

- TA, FC, FR, temperatura, SpO₂;
- Dolor;
- Hemoglobina (lector portátil de hemoglobina).

▪ Medidas sintomáticas

- Dos accesos venosos;
- Expansión de volumen;
- Transfusión de sangre en caso de shock hemorrágico;
- Oxigenoterapia sistemática para lograr una saturación del 100%;

▪ Tratamientos específicos

- Ruptura con hemorragia retroperitoneal: cirugía extremadamente urgente (nefrectomía más frecuente, lo más conservadora posible);
- Síndrome prefisurario: es preferible la embolización, a ser posible, y debe solicitarse urgentemente el consejo de un radiólogo intervencionista y de un cirujano;
- Los AML > 4 cm con microaneurismas > 0,5 cm o hemorragia deben tratarse con embolización arterial selectiva, sirólimus o cirugía conservadora del parénquima renal.

▶ Situación de urgencia 3: Infección en un paciente inmunodeprimido

1. Medidas diagnósticas en la urgencia

▪ Elementos de diagnóstico clínico

- Síndrome infeccioso: fiebre $\geq 38,5^{\circ}\text{C}$, temblores;
- Signos de alarma según el órgano y el lugar de la infección:
 - foco pulmonar, signos funcionales respiratorios;
 - diarrea;
 - signos funcionales urinarios;
 - artritis séptica;
 - soplo cardíaco;
 - infección cutánea;
 - síndrome meníngeo...

▪ Evaluación de la gravedad

- Fiebre mal tolerada con temblores;
- Fiebre persistente después de 48h de tratamiento antibiótico;
- Fiebre > 38,5°C, que no responde a los antitérmicos, en un paciente con una vía venosa central;
- Shock séptico (mareo, hipotensión arterial, taquicardia);
- Insuficiencia orgánica:
 - insuficiencia renal aguda;
 - dificultad respiratoria;
 - coma;
 - insuficiencia cardíaca (infección viral aguda: miocarditis, endocarditis, pericarditis).

▪ Exploraciones en la urgencia

- Hemocultivos (al menos 2 series) sin retrasar el inicio de la terapia antibiótica;
- Muestras microbiológicas según signos clínicos:
 - antigenuria para neumococo y Legionella;
 - examen citobacteriológico del esputo, si expectoración;
 - frotis nasal: virus respiratorios durante las epidemias [gripe, virus respiratorio sincitial (VRS), coronavirus, etc.] o PCR múltiple;
 - punción lumbar en presencia de signos neurológicos;
 - hemocultivos de un dispositivo intravenoso de larga duración;
 - coprocultivo, si diarrea;
- Gasometría arterial con lactatemia, si signos de shock;
- Radiografía de tórax;
- Evaluación de la función renal (ionograma sanguíneo, urea, creatinina);
- Otras pruebas de imagen según indicación clínica.

2. Medidas terapéuticas inmediatas

▪ Monitorización

- TA, FC, FR, temperatura, SpO₂, SaO₂ si es necesario;
- Estado neurológico (tolerancia clínica).

▪ Medidas sintomáticas

- Acceso venoso, hidratación;
- Tratamientos sintomáticos y analgésicos clásicos;
- Aislamiento protector;
- Interrupción temporal de sirólimus o everólimus.

▪ **Tratamientos específicos**

- Antibioterapia IV probabilística de amplio espectro, previa toma de muestras microbiológicas, a discutir con el infectólogo de referencia, en caso de signos de gravedad (cefalosporinas de 3ª generación, aminoglucósidos si infección por estafilococos o cocos grampositivos no estafilocócicos);
- Antiviral (oseltamivir) si se sospecha gripe;
- Tratamiento acorde a las recomendaciones actualizadas (Covid-19);
- Tratamiento del shock séptico, en función de la tolerancia hemodinámica: repleción vascular, tratamientos vasopresores si es necesario.

Derivación

▶ **Traslado del domicilio al servicio de urgencias**

▪ **¿Dónde trasladar?**

- La derivación prehospitalaria (112) es a veces necesaria y permite determinar el destino hospitalario en función de la gravedad y/o de la patología descompensada (unidad de cuidados intensivos, unidad de reanimación, unidad de cuidados intensivos de neumología, unidad de cuidados intensivos de urología, servicio de urgencias, etc.), para una atención óptima sin traslado secundario;
- En el servicio de urgencias del hospital del centro de referencia de enfermedades raras por ingreso directo, previo acuerdo entre facultativos;
- Ponerse en contacto con un médico experto del hospital de referencia del área de salud correspondiente que conozca estas estructuras para solicitar asesoramiento en la derivación;
- Es aconsejable ponerse en contacto con un cirujano torácico antes de realizar cualquier intervención que afecte a la pleura, salvo en caso de urgencia inmediata (neumotórax compresivo).

▪ **¿Cómo trasladar?**

- Ambulancia no medicalizada o en ambulancia de Soporte Vital Avanzado (SVA o UCI Móvil) en función de la gravedad;
- La decisión sobre el traslado (vía terrestre o helicóptero) corresponde al centro sanitario emisor en función de la localización (accesibilidad, distancia a los distintos centros hospitalarios) y de la gravedad del paciente.

▪ **¿Cuándo trasladar?**

- Inmediatamente en caso de urgencia vital o funcional.

► Derivación desde las urgencias hospitalarias

- **¿Dónde trasladar?**
 - Medicina, cirugía, cuidados continuos o reanimación, según la afección.
- **¿Cómo trasladar?**
 - En ambulancia no medicalizada o en ambulancia de Soporte Vital Avanzado (SVA o UCI Móvil) en función de la gravedad;
 - Dentro de la estructura hospitalaria: traslado simple, paramédico o médico.
- **¿Cuándo trasladar?**
 - Una vez estabilizada la situación clínica;
 - El paciente no debe ser dado de alta de un servicio de urgencias sin antes pedir consejo, al menos telefónicamente, a un médico experto en esta enfermedad rara.

Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, precauciones de empleo...)

- Precauciones habituales para los broncodilatadores;
- Evitar fármacos depresores respiratorios si insuficiencia respiratoria crónica;
- En pacientes tratados con rapamicina: precauciones habituales para los inmunosupresores.

La rapamicina puede predisponer a:

- infecciones bacterianas, fúngicas, víricas o parasitarias, o infecciones por patógenos oportunistas. Si se diagnostica una infección, debe instaurarse un tratamiento adecuado lo antes posible y debe considerarse la interrupción temporal o permanente del tratamiento;
- retraso en la cicatrización y linfocele (efecto sobre la cicatrización de los tejidos cutáneos y linfáticos);
- efectos secundarios dermatológicos en la piel (acné, hidrosadenitis, foliculitis, linfocele), las mucosas (úlceras bucales, epistaxis, gingivitis) y las uñas.

➤ Más información sobre EVERÓLIMUS-SIRÓLIMUS

Consulte AEMPS: <https://cima.aemps.es/cima/publico/home.html>

Precauciones anestésicas

- Modalidades que deben adaptarse a la insuficiencia respiratoria crónica;
- Continuación de la oxigenoterapia adaptada a las necesidades; se retrasa la hipercapnia;
- Evitar los barotraumas y los volutraumas en caso de ventilación mecánica, debido al riesgo de neumotórax.

Medidas preventivas

- Anticoncepción: los anticonceptivos orales que contienen estrógenos están contraindicados, ya que se sospecha que agravan la enfermedad. La utilización de anticonceptivos orales con microprogestágenos está indicada;
- Embarazo: antes de planificar un embarazo, es muy importante informar al equipo responsable del seguimiento de la LAM debido al riesgo de agravamiento de la enfermedad. Este riesgo, muy variable de una paciente a otra, debe ser evaluado;
- Se debe ofrecer consejo genético preconcepcional a las pacientes con ETB;
- Osteoporosis: la LAM suele asociar una disminución de la densidad ósea. La osteoporosis debilita los huesos y aumenta el riesgo de fractura (prevención mediante una dieta equilibrada rica en calcio y proteínas, suplementos de vitamina D y ejercicio regular);
- Viajar en avión: la decisión de volar o no depende del estado respiratorio del paciente. La presurización en el interior de los aviones puede agravar un neumotórax preexistente. Por este motivo, los viajes en avión están contraindicados en caso de neumotórax no tratado o de neumotórax tratado en el último mes;

En todos los casos, es aconsejable consultar a un médico especialista antes de cualquier viaje en avión;

- Vacunación: contra la gripe, el neumococo y el SARS-CoV-2. Está especialmente recomendada en pacientes tratados con inhibidores de mTOR, debido a su efecto inmunosupresor;
- Dejar de fumar: es esencial para prevenir el exacerbamiento de la enfermedad. Existen varios métodos para dejar de fumar con éxito. Los profesionales sanitarios (médico, farmacéutico, etc.) pueden facilitar información acerca de la medicación disponible y la terapia sustitutiva con nicotina.

Medidas complementarias durante la hospitalización

En la mayoría de los casos, se recomienda la continuación del tratamiento habitual;

Continuación de la oxigenoterapia en función del estado clínico del paciente;

Continuación de sirólimus o everólimus, a menos que exista una infección activa;

Mantenimiento de una dieta baja en grasas, con suplemento de triglicéridos de cadena media.

Las asociaciones de pacientes pueden brindar apoyo a los pacientes y a sus familiares orientado a evitar el aislamiento, ofreciéndoles escucha atenta y apoyo emocional. Además, permiten crear vínculos entre pacientes que favorecen el intercambio de experiencias y pueden incidir en la mejora de los circuitos asistenciales: información sobre la enfermedad, acceso a la red sanitaria (centros de referencia, red sanitaria de enfermedades raras) y a los servicios sociales, fundamentalmente después del alta hospitalaria.

Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis

<https://www.aelam.org/la-asociacion-2/>

Ofrecer apoyo psicológico y educación terapéutica a los pacientes y sus cuidadores al alta hospitalaria.

Donación de órganos y tejidos

De acuerdo con el estado actual del conocimiento, en el caso de la LAM esporádica, es posible la donación de determinados órganos y tejidos en función de la valoración de cada caso (evaluación individual, clínica y paraclínica del donante, de los órganos y del tratamiento seguido) y de la relación beneficio/riesgo estimada para el receptor.

En los casos en que la linfangioleiomiomatosis esté asociada a esclerosis tuberosa de Bourneville (LAM-ETB), al tratarse de una enfermedad multisistémica, debe excluirse la donación de pulmón, riñón y páncreas.

[Guía de urgencias de la esclerosis tuberosa de Bourneville \(ETB\)](#)

Para una respuesta adaptada e individualizada, deberá contactarse con la Organización Nacional de Trasplantes (ONT):

Organización Nacional de Trasplantes

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3

28029 Madrid

- Teléfono: 917 278 699

- Fax: 912 104 006

- Correo electrónico a: ont@sanidad.gob.es

- Web ONT: <http://www.ont.es/>

De manera general y en base al conocimiento actual:

▶ **Riesgo de transmisión de la enfermedad**

No existe riesgo de transmisión de la enfermedad a través de la donación de órganos en el caso de LAM esporádica.

▶ **Riesgo específico ligado a la enfermedad o al tratamiento**

- Buscar, en particular, afectación pulmonar y renal:
 - Quistes pulmonares o renales múltiples que pueden romperse y provocar un neumotórax, un síndrome hemorrágico o un hematoma retroperitoneal;
 - Quilotórax;
 - Tumores renales benignos (angiomiolipomas), linfangiomas subdiafragmáticos, angiomiolipomas hepáticos;
 - Comprobar que no ha habido alteración de la función renal en caso de angiomiolipomas, antecedentes de nefrectomía parcial o tratamiento prolongado con sirólimus o everólimus;
 - Buscar hipertensión pulmonar (complicación poco frecuente de aparición tardía).

- Riesgo particular asociado al tratamiento:

Inhibidores de mTOR (sirólimus, everólimus): riesgo de infección asociado a los inmunosupresores.

▶ Donación de órganos

Dado el estado actual de los conocimientos, la donación de determinados órganos y tejidos es posible en caso de LAM esporádica, en función de la evaluación de cada caso (evaluación individual, clínica y paraclínica del donante, de los órganos y del tratamiento seguido).

- El corazón, el hígado, el páncreas y los riñones pueden proponerse para trasplante, previo análisis minucioso por TAC para descartar la existencia de quistes y angiomiolipomas;
- Los pulmones están contraindicados porque casi siempre están afectados por la enfermedad.

Por lo tanto, la decisión del trasplante se basa en la valoración que hace el equipo del riesgo que corre el receptor en relación con el beneficio esperado del trasplante (beneficio/riesgo).

▶ Donación de tejidos

La donación de tejidos (córneas, vasos sanguíneos, válvulas, piel, huesos) es posible previa evaluación individual.

Los pacientes en tratamiento con inmunosupresores deben ponerse en contacto con su banco de tejidos.

La donación de tejidos no es posible en el caso de LAM-ETB.

Contactos de referencia

[Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud](#): CSUR en trasplante pulmonar pediátrico y adulto.

Centros/consultas expertos en el tratamiento de la linfangioleiomiomatosis en Orphanet: www.orpha.net/es/

Recursos documentales

- PND: Lymphangioliomyomatose, 2021.
https://www.has-sante.fr/jcms/c_1264012/fr/lymphangioliomyomatose
- Chebib N, Khouatra C, Lazor R, Archer F, Leroux C, Gamondes D, Thivolet-Bejui F, Cordier JF, Cottin V. Lymphangioliomyomatose pulmonaire : de la physiopathologie à la prise en charge [Pulmonary lymphangioliomyomatosis: From pathogenesis to management]. *Rev Mal Respir.* 2016 Oct;33(8):718-734. French. doi: [10.1016/j.rmr.2015.10.005](https://doi.org/10.1016/j.rmr.2015.10.005). Epub 2015 Nov 18. PMID: [26604019](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26604019/).
- Gupta N, Vassallo R, Wikenheiser-Brokamp KA, McCormack FX. Diffuse Cystic Lung Disease. Part II. *Am J Respir Crit Care Med.* 2015 Jul 1;192(1):17-29. doi: [10.1164/rccm.201411-2096CI](https://doi.org/10.1164/rccm.201411-2096CI). PMID: [25906201](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25906201/); PMCID: [PMC5447298](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/PMC5447298/).
- Gupta N, Vassallo R, Wikenheiser-Brokamp KA, McCormack FX. Diffuse Cystic Lung Disease. Part I. *Am J Respir Crit Care Med.* 2015 Jun 15;191(12):1354-66. doi: [10.1164/rccm.201411-2094CI](https://doi.org/10.1164/rccm.201411-2094CI). PMID: [25906089](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25906089/); PMCID: [PMC5442966](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/PMC5442966/).
- McCormack FX, Gupta N, Finlay GR, Young LR, Taveira-DaSilva AM, Glasgow CG, Steagall WK, Johnson SR, Sahn SA, Ryu JH, Strange C, Seyama K, Sullivan EJ, Kotloff RM, Downey GP, Chapman JT, Han MK, D'Armiento JM, Inoue Y, Henske EP, Bissler JJ, Colby TV, Kinder BW, Wikenheiser-Brokamp KA, Brown KK, Cordier JF, Meyer C, Cottin V, Brozek JL, Smith K, Wilson KC, Moss J; ATS/JRS Committee on Lymphangioliomyomatosis. Official American Thoracic Society/Japanese Respiratory Society Clinical Practice Guidelines: Lymphangioliomyomatosis Diagnosis and Management. *Am J Respir Crit Care Med.* 2016 Sep 15;194(6):748-61. doi: [10.1164/rccm.201607-1384ST](https://doi.org/10.1164/rccm.201607-1384ST). PMID: [27628078](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27628078/); PMCID: [PMC5803656](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/PMC5803656/).
- Rebaine Y, Nasser M, Girerd B, Leroux C, Cottin V. Tuberos sclerosis complex for the pulmonologist. *Eur Respir Rev.* 2021 Aug 3;30(161):200348. doi: [10.1183/16000617.0348-2020](https://doi.org/10.1183/16000617.0348-2020). PMID: [34348978](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34348978/); PMCID: [PMC9488995](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/PMC9488995/).

Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por:

Prof. Vincent Cottin

Service de Pneumologie

Hôpital Louis-Pradel - 28, avenue du Doyen-Jean-Lépine - 69677 Lyon

<http://maladies-pulmonaires-rares.fr/>

Han participado en la versión de 2013: *Dr. Romain Lazor y el Prof. Jean-François Cordier
Centre de référence des maladies pulmonaires rares, Lyon.*

En colaboración con:

- **La Société française de médecine d'urgence (SFMU)**
- **Dr. Gilles Bagou:** anestesista-reanimador de urgencias - SAMU-SMUR de Lyon - Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03
- **Dr. Anthony Chauvin:** Commission des Référentiels de la SFMU (CREF) - jefe de servicio adjunto - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Lariboisière, Université de Paris
- **Dra. Barbara Villoing:** médico de urgencias - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Cochin Hôtel-Dieu, Université de Paris
- **Dr. Christophe Leroy:** médico de urgencias - Service de gestion des crises sanitaires - Département qualité gestion des risques - Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- **L'Agence de biomédecine (ABM)**
- **Prof. François Kerbaul, Dras. Francine Meckert, Jacqueline Silleran Chassany:** direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM
- **La asociación de pacientes: AFGS
FLAM (France Lymphangioliomyomatose)**
4, rue des Vieux-Moulins, 56680 Plouhinec
E-mail: contact@francelam.org
<https://francelam.org/>

Fecha de redacción de la versión francesa: 11/2013

Fecha de revisión: 25/05/2022

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted ejerce.

Traducción al castellano:

- **Dr. Alfredo Rosado Bartolomé.** Medicina Familiar y Comunitaria. Comité Científico Orphanet-España.

Validación de la traducción:

- **Dra. Claudia Valenzuela.** Servicio de Neumología. Hospital Universitario de la Princesa, Madrid

Fecha de publicación de la traducción y adaptación al castellano: junio de 2024

“Toda representación o reproducción integral o parcial realizada sin el consentimiento del autor o de sus sucesores o cesionarios es ilegal. Lo mismo se aplica a la traducción, adaptación o transformación, arreglo o reproducción por cualquier arte o procedimiento”, según el código de propiedad intelectual, artículo L-122-4.