

**Till Dig som har diagnosen misstänkt eller definitivt
lymfangioleiomyomatos
Information och förfrågan om deltagande i studier "kliniska
egenskaper, epidemiologi, behandling av patienter med
lymfangioleiomyomatos och sjukdomsmekanismer bakom utveckling
av lungskada vid lymfangioleiomyomatos"**

Tillfrågan om deltagande: Alla patienter med diagnostiserade lymfangioleiomyomatos eller misstanke om sjukdomen kommer att tillfrågas om deltagande i denna studie. Om du är intresserad av att delta i vår studie kontaktar oss via e-post eller telefon. Vår ambition är att tillfråga samtliga patienter i Sverige med lymfangioleiomyomatos om deltagande i denna studie så att den på så sätt blir nationellt heltäckande.

Bakgrund: Lymfangioleiomyomatos (LAM) är en fortskridande lungsjukdom som uppkommer hos kvinnor, i första hand kvinnor i fertil ålder. Sjukdomen karaktäriseras av blåsbildningar i lungorna och förändrade lymfkärl samt angiomyolipom, en sorts godartade tumörer, i buken. Bakgrunden är att det bildas onormala celler som liknar cellerna i glatt muskulatur och kallas LAM-celler. LAM kan fortskrida under loppet av ett fåtal år till flera decennier. Då sjukdomen är sällsynt och symptomen ospecifika är oftast diagnosen fördröjd. Orsaken till varför sjukdomen förekommer främst hos kvinnor är inte känd men hormoner som östrogen, testosteron och prolaktin kan spela en roll.

Sjukdomen debuterar oftast med lungkollaps, andfåddhet och hosta. En annat vanligt symptom hos LAM patienter är trötthet.

Det finns inga specifika blodprover som säkerställer diagnosen LAM och för närvarande finns ingen bot eller effektiv behandling mot LAM. Behandlingen riktas därför specifikt mot symptom och olika typer av komplikationer. Senaste årens rapporter och studier visat att behandling med sirolimus (Rapamune, också känt som rapamycin) kan leda till förbättring eller stabilisering av lungfunktionen hos patienter med LAM. Den positiva effekten av dessa läkemedels har dock varit övergående, och vid uppehåll i behandlingen minskar lungfunktionen igen. Medicinerna har en hel del biverkningar och det är fortfarande oklar vilka patienter som förbättras efter insatt behandling.

Syfte: Vi vill därför genomföra en studie med förhoppningen att resultatet i studien kan leda till snabbare diagnosticering av sjukdomen, omhändertagning, behandling av patienter med LAM, samt ökad förståelse för vilka behov patienterna och dess anhöriga har och hur ska vården organiseras för att möta patienternas behov av vård och stöd för att de ska uppfatta att vården är av hög kvalitet. Vi vill också studera om det finns ett samband mellan trötthet och stress/sömn bland patienter med diagnostiserade LAM.

Hur går studien till? Studien består från flera delar;

Första delen av studien innebär inga nya undersökningar, eller provtagningar för din del. Information kommer att inhämtas från din journal nämligen kön, ålder, arbete, civiltillstånd, antal graviditet/barn, diagnos, uppgift om olika symptom, blodvärden samt resultatet av lungfunktionstester och olika röntgenundersökningar.

För andra delen av studien kommer Du att få fylla i individuella självskattningsformulärer som ligger till grund för bedömning av din trötthet, sömnen, det psykiska tillståndet som Du befinner dig samt ditt behov av hjälp i din dagliga aktivitet. Några av formulären ska fyllas i vid tre tillfällen med tre månaders mellanrum. Enkäterna tar ca 15 minuter att besvara. Eventuella kompletteringar av enkäterna kommer att ske per telefon.

För tredje delen av studien kommer vi att vid ett tillfälle ta ett extra blodprov, den totala mängden extra blod vid provtagningen är 10 ml. Detta kommer att ske i samband med ordinarie provtagningar på kliniken vid dina ordinarie besök. Vi kommer också att använda oss av de prover som Du har lämnat på kliniken tidigare t.ex. vätska från lungsäcken, buken eller tidigare tagna lungvävnads prover. Från proven kommer vi att isolera LAM celler, odla dessa celler och undersöka effekten av potentiellt behandlingsmedel på dessa celler. Vi vill också fastställa vilka proteiner som är närvarande i proven och deras egenskaper. Prover som tas i studie kommer att sparas i biobank och användas vid undersökning av effekten av potentiellt behandlingsmedel på LAM celler. Dina prover kommer att utlämnas och förvaras i Stockholm medicinska biobank. Hantering av dina prover kommer att ske enligt biobankslagen (SFS 2002:297). Du har rätt att senare återkalla ett givet samtycke, och kan när som helst under studiens gång begära att dina prover ska tas bort från biobanken och kasseras. Proverna kommer att förvaras kodade vilket innebär att proven inte direkt kan härledas till dig som person.

Vilka är riskerna? Det finns inga risker med att delta i studien. Ett extra blodprov tas i samband med ditt planerade besök på mottagning vilket kan innebära visst obehag. I övrigt blir det inga extra ingrepp för att du deltar i denna studie.

Hur får jag information om studiens resultat? Resultaten från studien kommer att publiceras i vetenskapliga tidskrifter och presenteras på vetenskapliga konferenser.

Hantering av data och sekretess: Dina personuppgifter hanteras enligt dataskyddsförordningen och patientdatalagen. Personuppgiftsansvarig är Dataskyddsombudet, Karolinska Universitetssjukhuset, 171 76 Solna, <tel:08-51770000> (växel), e-post: dataskyddsombudet.karolinska@sll.se. Dina svar och dina resultat kommer att behandlas så att inte obehöriga kan ta del av dem. Inga enskilda personer kommer att kunna identifieras i arbetet. Du har rätt att begära att få reda på vilka uppgifter som finns registrerad om dig och vilka som haft återkomst till dem. Ett sådant utdrag har du rätt att få utan kostnad. Framkommer det att det står någonting felaktigt om dig ska den felaktiga uppgiften ändras. Vill du ta bort dina uppgifter kan du när som helst begära att få dem borttagna.

Frivillighet: Det är helt frivilligt att medverka i studien och du kan när som helst avbryta din medverkan. Ett avböjande att delta i studien har ingen påverkan på ditt fortsatta omhändertagande på lungkliniken.

Ansvarig för studien; Maryam Fathi, överläkare, medicine doktor, PO Lung- och allergisjukdomar C9:28, Eugeniavägen 23, Karolinska Universitetssjukhuset Solna Maryam.fathi@sll.se, tel 08-51773097

Forskningshuvudman: Stockholm läns landstinget