

Enfermedades pulmonares raras y “huérfanas”



¿Qué es una enfermedad pulmonar rara?

Una enfermedad rara es una enfermedad que afecta a menos de una de cada 2.000 personas. Puede parecer un número muy pequeño, pero teniendo en cuenta que hay 700 millones de personas en Europa, una enfermedad “rara” puede afectar hasta a 350.000 europeos, que es casi la población de Malta.

Ejemplos de enfermedades raras son la fibrosis quística y la deficiencia en alfa-1 antitripsina.

Existen muchas enfermedades pulmonares raras, por lo que es probable que las padezcan millones de personas. Esto supone un problema importante, ya que muchas enfermedades raras son graves, de larga duración y son con frecuencia potencialmente mortales.

¿Cuál es la diferencia entre enfermedades “raras” y “huérfanas”?

Una enfermedad “huérfana” es el nombre que se da a una enfermedad que no ha sido ampliamente investigada o para la que no existe un tratamiento específico, haciendo por tanto que los pacientes se sientan “huérfanos” en el mundo de la sanidad. Las personas enfermas pueden tener dificultad para encontrar un médico con experiencia en esta enfermedad, y con frecuencia se retrasa el diagnóstico. Muchas enfermedades raras son huérfanas, aunque algunas enfermedades huérfanas no son raras (p.ej. algunas enfermedades parasitarias en países pobres).

En la página siguiente de esta hoja informativa, hay más información sobre algunas de las enfermedades huérfanas.

No existe una lista de todas las enfermedades pulmonares raras y huérfanas, aunque hay una gran base de datos en www.orpha.net, un sitio Web dedicado a estas enfermedades. Puede haber enfermedades que afectan sólo a los pulmones (como la fibrosis pulmonar idiopática), o pueden afectar a otras partes del cuerpo también (como la esclerodermia).

Un amplio número de causas subyace bajo estas enfermedades, pero la causa de muchas de ellas se desconoce. Un gran número de las enfermedades están originadas por genes defectuosos. Esto significa que se pueden transmitir de padres a hijos, aunque pueden aparecer aleatoriamente por un daño genómico. Otras enfermedades pueden tener su origen en el mal funcionamiento del sistema inmune del organismo.

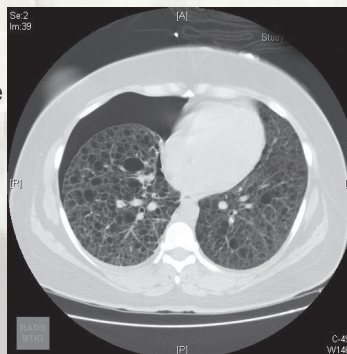
Algunas veces, las enfermedades huérfanas dejan de ser huérfanas en tanto que los científicos empiezan a estudiarlas más profundamente. Esto le ha ocurrido a la hipertensión pulmonar idiopática en los últimos años.

Algunas enfermedades pulmonares

La linfangioleiomiomatosis se denomina frecuentemente **LAM** para abreviar. Casi no afecta a nadie que no sea una mujer en edad fértil. Células anormales invaden los tejidos de los pulmones, incluyendo las vías respiratorias, y pueden formar quistes, destruyendo los tejidos sanos y haciendo agujeros en los pulmones.

Síntomas: La LAM hace que la respiración sea cada vez más y más difícil, y puede producir dolor torácico, por el colapso de un pulmón (neumotórax). Para diagnosticarla se requiere una tomografía axial computerizada, o TAC.

Tratamiento: En la actualidad no existe un tratamiento específico, y los médicos deben tratar de reducir los síntomas, por ejemplo suministrando oxígeno. Recientemente se ha demostrado que el tratamiento farmacológico (con sirolimús, un fármaco que se utiliza en receptores de un trasplante renal) retrasa la progresión de la enfermedad en algunos pacientes. Las mujeres en estadios avanzados de la enfermedad pueden necesitar un trasplante de pulmón.



La esclerodermia es una enfermedad que puede afectar a diversas partes del cuerpo, así como a los pulmones. Mientras que algunas personas con la enfermedad sólo presentan una forma localizada, que sólo afecta a la piel (la palabra esclerodermia significa “piel dura”), otras personas presentan una forma más seria que se llama esclerosis sistémica y puede afectar a los pulmones - especialmente a los alveolos y vasos - riñones, corazón y tracto digestivo. Es más común en mujeres que en hombres, y se diagnostica normalmente en edades comprendidas entre los 30 y 50 años. La causa de la enfermedad es desconocida.

Síntomas: La esclerodermia es una enfermedad complicada, pero los médicos pueden buscar un engrosamiento progresivo de la piel, y tendrán que realizar pruebas antes de estar seguros de que alguien tiene la enfermedad. Los problemas pulmonares pueden comenzar con dificultad al respirar debida a algún tipo de fibrosis pulmonar o hipertensión arterial pulmonar, que consiste en tener alta la presión sanguínea en los vasos que llevan la sangre desde el corazón a los pulmones.



Tratamiento: No existe cura para la esclerodermia, pero los médicos intentan tratar los problemas que produce. En particular, hay fármacos para tratar la hipertensión arterial pulmonar. A algunos pacientes se les administran fármacos para disminuir la actividad de su sistema inmune.

La neumonía eosinofílica crónica idiopática, frecuentemente abreviada como NEC idiopática, es una acumulación de un tipo de glóbulos blancos sanguíneos llamados eosinófilos. La causa de la enfermedad se desconoce. La NEC idiopática es el doble de habitual en mujeres que en hombres y cerca de la mitad de las personas que la padecen presentan asma y rinitis alérgica (nariz y ojos irritados, producido por alergia).

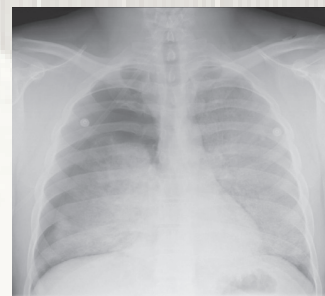
Síntomas: Los síntomas de la NEC idiopática no parecen serios inicialmente, de forma que no se diagnostica a muchos pacientes hasta tiempo después de empezar a encontrarse enfermos. Los pacientes pueden tener seria dificultad para respirar y pueden tener sibilancias o tos. Pueden sentir debilidad, perder peso y sudar durante la noche. El médico puede tener que realizar una serie de pruebas, como radiografías y análisis de sangre, para asegurarse de que alguien presenta la enfermedad.

Tratamiento: Se suele administrar corticosteroides a los pacientes, normalmente durante un largo período de tiempo (con frecuencia un año o más). Sin embargo, muchos pacientes pueden presentar la enfermedad nuevamente, cuando se les empieza a retirar los fármacos. Algunos pacientes pueden desarrollar asma (o empeorar su asma si ya lo tenían) tras padecer NEC idiopática.

La proteinosis alveolar pulmonar también llamada **PAP**. En esta enfermedad, una sustancia granular formada principalmente por grasa y proteína se acumula en los sacos aéreos, o alveolos, de los pulmones. Normalmente la causa es desconocida, aunque algunas veces puede ser resultado de inhalar sustancias como polvo de sílice.

Síntomas: Como en otras muchas enfermedades pulmonares, los síntomas pueden incluir tos seca que no desaparece, dificultad para respirar, cansancio, pérdida de peso y dolor torácico. Para diagnosticar la enfermedad el médico necesita una tomografía axial computerizada (TAC) que muestra unas opacidades muy peculiares (un área no transparente) que sugieren el diagnóstico.

Tratamiento: El tratamiento más habitual es el lavado de la sustancia granular de los pulmones, utilizando una gran cantidad de agua. Esto llama "lavado". Algunos pacientes pueden necesitar someterse a este procedimiento regularmente bajo anestesia, mientras que otros pueden necesitarlo una sola vez. A algunos pacientes se les suministra también una sustancia llamada GM-CSF para tratar la enfermedad, pero es todavía tratamiento experimental. Las personas con formas graves de proteinosis alveolar pulmonar pueden necesitar un trasplante pulmonar.



La fibrosis pulmonar idiopática (con frecuencia llamada FPI) es una enfermedad que comienza normalmente entre los 50 y 75 años de edad. El tejido profundo de los pulmones se vuelve cicatricial y engrosado. Esto significa que el cuerpo tiene más dificultad para conseguir suficiente oxígeno, especialmente durante el ejercicio. No se conoce la causa de la enfermedad, aunque otras formas de fibrosis pulmonar pueden estar producidas por fármacos, inhalación de amianto u otras enfermedades (por ejemplo, esclerosis sistémica).

Síntomas: Los síntomas de FPI incluyen dificultad para respirar, tos y crepitación en la auscultación (la auscultación es cuando un médico utiliza un estetoscopio para escuchar el tórax de alguien) cuando el paciente inspira. La FPI puede ser difícil de diagnosticar, porque muchos de los síntomas y otros signos son similares a algunos de otras enfermedades.

Tratamiento: Se puede administrar oxígeno a los pacientes para mejorar su calidad de vida, pero no existe cura para la FPI y, desgraciadamente, muchos pacientes fallecen a los 3-5 años de ser diagnosticados.

¿Puede saber mi médico si padezco una enfermedad pulmonar rara?

Un problema con las enfermedades raras es que puede que los médicos de cabecera no las reconozcan. Es imposible que las facultades de medicina puedan formar a los médicos en los muchos miles de enfermedades raras que existen. Esto significa que cuando los problemas respiratorios de un paciente continúan sin un diagnóstico apropiado, el médico de cabecera no debería dudar en remitirlos a un especialista para una ayuda adicional. Es importante que los médicos especialistas en respiratorio tengan suficientes conocimientos o al menos sospechen que alguien tiene una enfermedad rara, para que puedan ser examinados por un experto en esa enfermedad.

¿Se está haciendo algo para mejorar la atención a las personas con enfermedades pulmonares raras?

Los gobiernos en Europa y EE.UU. han intentado motivar a las empresas farmacéuticas para que busquen tratamientos frente a las enfermedades huérfanas, ofreciendo incentivos financieros y empresariales. Esto ha conducido a algunos nuevos tratamientos.

El tratamiento para algunas enfermedades raras ha mejorado también de otras formas. Los pacientes con fibrosis quística en muchas partes del mundo viven ahora más tiempo gracias a mejores tratamientos actuales, y se está llevando a cabo más investigación en fibrosis pulmonar idiopática. Además, se ha encontrado que fármacos que se utilizan normalmente en otras enfermedades, como inmunosupresores y corticosteroides, son adecuados para el tratamiento de algunas enfermedades raras.

¿Qué organizaciones pueden ayudar a las personas con enfermedades pulmonares raras?

En los últimos años, gracias en parte al avance de internet, se ha producido un importante incremento en el número de organizaciones de pacientes dedicadas a determinadas enfermedades pulmonares raras. Con frecuencia, estas organizaciones trabajan sólo con pacientes en un único país, especialmente por las barreras del lenguaje. En cualquier caso, un buen lugar para empezar a buscar una organización que ayude a personas con una enfermedad específica es la Organización Europea para las Enfermedades Raras (EURORDIS). Su sitio Web, en www.eurordis.org, contiene los detalles de contacto de docenas de organizaciones que trabajan en enfermedades concretas o en enfermedades raras en general.

El tamaño de las organizaciones de pacientes varía, pero en muchos casos ayudan a encontrar fondos, y también proporcionan apoyo a los pacientes, a la vez que impulsan a otras organizaciones y gobiernos a ayudar a los pacientes.

Los científicos y médicos están tomando también un mayor interés en enfermedades pulmonares raras en los últimos años. Puesto que no hay muchos médicos que vean muchos pacientes con enfermedades raras, los médicos han unido sus esfuerzos para compartir información sobre las enfermedades raras. Con el tiempo, esta información puede ayudar a facilitar un mejor diagnóstico y tratamiento de estos problemas.

Sitios Web útiles

La Organización Europea para las Enfermedades Raras - www.eurordis.org y Orphanet - www.orpha.net

Proporcionan información sobre muchas enfermedades huérfanas, incluyendo enfermedades pulmonares.

El sitio Web de la European Lung Foundation, www.european-lung-foundation.org, contiene información sobre fibrosis quística e hipertensión arterial pulmonar.



La ELF ha sido fundada por la Sociedad Europea de Neumología (European Respiratory Society, ERS) con el objetivo de reunir a los pacientes, al público y a los profesionales de la neumología para influir positivamente en la medicina respiratoria. La ELF está volcada en la salud pulmonar de toda Europa y aúna a los especialistas sanitarios europeos más importantes con el fin de proporcionar información a los pacientes y concienciar al público acerca de las enfermedades respiratorias.

Esta hoja informativa se ha preparado con la ayuda de J-F. Cordier, del Reference Center for Orphan Pulmonary Diseases, Lyon, Francia.