

## Malattie polmonari rare e “orfane”



### ► Che cos'è una malattia polmonare rara?

Una malattia rara è una condizione patologica che colpisce meno di una persona su 2000. Potrebbe sembrare un numero molto basso ma considerando che in Europa vivono 700 milioni di persone, una malattia “rara” può colpire fino a 350.000 cittadini europei, cioè quasi la popolazione di Malta. Esempi di malattie polmonari rare sono la fibrosi cistica e la deficienza di alfa-1 antitripsina.

Poiché esistono svariate malattie polmonari rare, è probabile che milioni di persone ne siano affette. Si tratta di un problema non indifferente, dato che molte malattie rare sono gravi, hanno un decorso estremamente lungo e spesso possono essere anche mortali.

### ► Qual è la differenza tra malattie “rare” e “orfane”?

Viene definita “orfana” una malattia che non viene studiata approfonditamente e/o per la quale non esiste ancora un trattamento specifico, cosicché i pazienti si sentono come “orfani” nel mondo dell’assistenza sanitaria. I pazienti possono avere difficoltà nel reperire medici esperti in tale patologia, e ciò porta pertanto spesso ad un ritardo nella diagnosi. Molte malattie rare sono orfane, mentre determinate malattie orfane non sono rare (ad es. alcune malattie parassitarie dei paesi poveri). Nella pagina seguente di questa scheda informativa è possibile trovare ulteriori informazioni su alcune malattie orfane.

Non verrà fornita una lista di tutte le malattie rare e orfane. Tuttavia, sul sito Web [www.orpha.net](http://www.orpha.net), dedicato a queste malattie, è disponibile un ampio database. Può trattarsi di malattie che colpiscono solo i polmoni (quali la fibrosi polmonare idiopatica) o anche altre parti del corpo (come lo scleroderma). Alla base di queste malattie vi è un’ampia varietà di cause, ma per molte di esse la causa è ancora ignota. Un gran numero di questi disturbi è causato da geni difettosi. Ciò significa che tali malattie possono essere trasmesse dai genitori ai figli, sebbene la loro insorgenza possa essere casuale, essendo dovuta al danno genetico. Altre malattie possono essere provocate da un malfunzionamento del sistema immunitario.

Talvolta, le malattie orfane cessano di essere tali non appena degli scienziati iniziano a studiarle più approfonditamente. Ad esempio, negli ultimi anni ciò si è verificato per l’ipertensione polmonare idiopatica.

## Alcune malattie polmonari orfane

**La linfangioleiomiomatosi** viene spesso chiamata **LAM** per brevità. Quasi sempre colpisce solo donne in età fertile. Delle cellule anomale invadono i tessuti polmonari, comprese le vie respiratorie, e possono formare delle cisti, distruggendo i tessuti sani e aprendo delle cavità all'interno dei polmoni.

**Sintomi:** la LAM rende la respirazione sempre più difficile e può provocare dolori al torace a causa del cedimento di un polmone (pneumotorace). Per la diagnosi si rende necessaria una tomografia assiale computerizzata (TAC).

**Trattamento:** non esiste attualmente un trattamento specifico e i medici devono tentare di ridurre i sintomi, ad esempio somministrando ossigeno. E' stato dimostrato che in alcuni pazienti la terapia farmacologica (mediante spirolimus, un farmaco utilizzato nei riceventi trapianto renale), rallenta la progressione della malattia. Le donne con malattia in fase avanzata potrebbero necessitare di un trapianto di polmone.



**Lo scleroderma** è una malattia che può colpire molte parti del corpo, tra cui anche i polmoni. Sebbene alcune persone affette da questa malattia presentino solo una forma localizzata, che interessa esclusivamente la cute (il termine "scleroderma" significa, infatti, "pelle dura"), altre persone evidenziano una forma più grave, chiamata sclerosi sistemica, che può colpire i polmoni (specialmente gli alveoli e i vasi sanguigni), i reni, il cuore e l'apparato digerente. La malattia è più comune tra le donne che tra gli uomini e generalmente viene diagnosticata tra i 30 e i 50 anni di età. Le cause della malattia sono sconosciute.

**Sintomi:** lo scleroderma è una malattia complessa: per accertarsi che un soggetto ne sia colpito, i medici devono tener presente l'ispessimento progressivo della cute ed effettuare una serie di esami. I problemi polmonari possono variare dal respiro affannoso, dovuto a un tipo di fibrosi polmonare, all'ipertensione arteriosa polmonare, conseguente a un aumento della pressione arteriosa dei vasi che trasportano il sangue dal cuore ai polmoni.

**Trattamento:** non esiste finora una cura per lo scleroderma, ma i medici tentano di risolvere i problemi causati dalla malattia. In particolare, esistono farmaci in grado di curare l'ipertensione arteriosa polmonare. Ad alcuni pazienti vengono inoltre somministrati dei farmaci che riducono l'attività del sistema immunitario.



**La polmonite eosinofila cronica idiopatica**, spesso abbreviata in **ICEP**, è l'accumulo di un tipo di globuli bianchi chiamati eosinofili. Le cause di questa malattia sono sconosciute. L'ICEP è due volte più diffusa nelle donne rispetto agli uomini e circa la metà delle persone che la contraggono sono già affette da asma e rinite allergica (irritazione di naso e occhi provocata da un'allergia).

*Sintomi:* poiché i primi sintomi dell'ICEP possono apparire non molto gravi, per diversi pazienti che si ammalano può passare del tempo prima che la malattia venga diagnosticata. Questi sintomi possono comprendere gravi difficoltà di respirazione, tosse e respiro affannoso, astenia, perdita di peso e sudorazioni notturne. Per verificare la presenza di questa malattia, il medico dovrà richiedere una serie di esami, quali radiografie e analisi del sangue.

*Trattamento:* ai pazienti vengono generalmente somministrati dei corticosteroidi, spesso per lunghi periodi (un anno o più). Tuttavia, molti pazienti contraggono di nuovo la malattia non appena sospendono l'uso dei farmaci. In seguito all'ICEP, in alcuni pazienti può svilupparsi l'asma (oppure l'asma può peggiorare, se già presente).

**La proteinosi alveolare polmonare** viene chiamata anche **PAP**. In questa malattia, una sostanza granulosa, composta soprattutto da grassi e proteine, si raccoglie negli alveoli polmonari. In genere le cause sono sconosciute, sebbene talvolta possano essere correlate all'inalazione di sostanze come la polvere di silice.t.

*Sintomi:* come in molte altre malattie polmonari, i sintomi possono comprendere tosse secca persistente, difficoltà di respirazione, spossatezza, perdita di peso e dolori al torace. Per diagnosticare questa malattia, il medico deve utilizzare una TAC, che consente di evidenziare delle particolari opacità (un'area non trasparente) nel tessuto polmonare.

*Trattamento:* il trattamento più comune consiste nell'espellere la sostanza granulosa dai polmoni, utilizzando una grande quantità di acqua. Questa procedura viene chiamata "lavaggio" e viene effettuata sotto anestesia totale. Per alcuni pazienti potrebbe essere necessaria a intervalli regolari, mentre per altri potrebbe essere sufficiente una sola volta. In alcuni pazienti si tenta di curare la malattia somministrando anche una sostanza chiamata GM-CSF ma si tratta di un rimedio ancora sperimentale. Nelle persone affette da forme gravi di proteinosi polmonare alveolare potrebbe essere necessario un trapianto di polmone.



**La fibrosi polmonare idiopatica** (spesso chiamata **IPF**) è una malattia che inizia di solito tra i 50 e i 75 anni di età. Il tessuto più profondo dei polmoni inizia a ispessirsi ed a spaccarsi. Ciò significa che, soprattutto durante sforzo fisico, è più difficile per l'organismo assumere sufficienti quantità di ossigeno. La causa della malattia è ignota, sebbene altre forme di fibrosi polmonare possano essere causate da farmaci, inalazione di fibre di asbesto o altre patologie (come la sclerosi sistemica)

*Sintomi:* i sintomi dell'IPF comprendono difficoltà di respirazione, tosse e fruscio all'auscultazione respiratoria (cioè la procedura con la quale il medico ascolta la respirazione del paziente mediante lo stetoscopio). L'IPF può essere difficile da diagnosticare, in quanto molti sintomi ed altri segni sono simili a quelli di altre malattie.

*Trattamento:* ai pazienti può essere somministrato dell'ossigeno per migliorare la qualità della vita. Tuttavia, non esiste una terapia per l'IPF e, purtroppo, molti pazienti muoiono entro un periodo che va da 3 a 5 anni dalla diagnosi.



## Il mio medico saprà se ho una malattia polmonare rara?

Uno dei problemi relativi alle malattie rare riguarda il fatto che potrebbero passare inosservate ai medici di famiglia. È impossibile che le facoltà di medicina riescano a insegnare ai futuri medici tutte le diverse migliaia di malattie rare attualmente conosciute. Di conseguenza, quando un paziente manifesta problemi respiratori senza che sia possibile giungere a una diagnosi adeguata, il medico di famiglia non dovrà esitare a segnalare questo paziente a uno specialista per un'assistenza medica più approfondita. È importante che i medici specializzati in pneumologia possiedano conoscenze sufficienti a sospettare almeno che un paziente sia affetto da una malattia rara. In tal modo, il paziente potrà essere esaminato da un esperto della malattia in questione.

## Si sta facendo qualcosa per migliorare l'assistenza medica per le persone affette da malattie rare?

I governi dei paesi europei e degli Stati Uniti hanno incoraggiato le aziende farmaceutiche a studiare delle possibili terapie per le malattie orfane, offrendo incentivi economici e finanziari. Ciò ha consentito la scoperta di nuovi trattamenti.

La terapia di alcune malattie rare è migliorata anche in altri modi. In molte parti del mondo, i pazienti con fibrosi cistica vivono oggi molto più a lungo, grazie alle migliori terapie attuali. Inoltre, viene svolta una ricerca molto più approfondita sulla fibrosi polmonare idiopatica. Parallelamente, farmaci comunemente utilizzati in altre malattie, come gli immunosoppressori e i corticosteroidi, si sono talvolta rivelati utili nel trattamento di alcune malattie rare.

## Quali organizzazioni possono offrire sostegno alle persone con malattie polmonari rare?

In anni recenti, in parte grazie anche all'avvento di Internet, è aumentato notevolmente il numero delle organizzazioni di pazienti specializzate in malattie polmonari rare. Spesso queste organizzazioni si occupano esclusivamente dei pazienti di un determinato paese, specialmente a causa delle barriere linguistiche. Tuttavia, uno dei migliori esempi di organizzazioni di questo tipo che aiutano i pazienti su scala internazionale è l'Organizzazione Europea per le Malattie Rare (Eurordis, European Organisation for Rare Diseases). Il suo sito Web, [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org) contiene i dati di contatto di decine di organizzazioni che si dedicano alla lotta contro singole malattie rare o contro le malattie rare in generale.

Le organizzazioni di pazienti possono essere di varie dimensioni, ma in molti casi contribuiscono a finanziare la ricerca e forniscono assistenza ai pazienti, oltre a far pressione su governi e altre organizzazioni perché assicurino il loro aiuto.

In tempi recenti, medici e scienziati hanno dimostrato un maggiore interesse per le malattie polmonari rare. Poiché i medici che visitano i pazienti affetti da malattie rare non sono molti, hanno unito le forze per condividere le informazioni. Nel corso del tempo, questi dati potranno contribuire a migliorare la diagnosi e la terapia di questi disturbi.

## Siti utili

Organizzazione Europea per le Malattie Rare (The European Organisation for Rare Diseases) - [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org) e Orphanet - [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Questi siti Web forniscono informazioni su svariate malattie orfane, comprese quelle polmonari.

## Informazioni correlate provenienti dalla European Lung Foundation

Il sito Web della European Lung Foundation, [www.european-lung-foundation.org](http://www.european-lung-foundation.org), contiene informazioni sulla fibrosi cistica e l'ipertensione arteriosa polmonare.



La ELF è stata fondata dalla European Respiratory Society (ERS), con l'obiettivo di riunire pazienti, pubblico e professionisti della salute respiratoria per apportare contributi positivi alla medicina respiratoria. La ELF si dedica alla salute respiratoria in Europa e riunisce i principali esperti europei del settore per fornire informazioni ai pazienti e sensibilizzare il pubblico in merito alle malattie polmonari.

Questa scheda informativa è stata realizzata con l'aiuto di J.-F. Cordier, del Centro di riferimento per le malattie polmonari orfane di Lione, Francia.