



## DIA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

*Los pacientes de estas enfermedades suelen ser los grandes olvidados de los sistemas sanitarios universales, en parte por el bajo índice de incidencia, su propio nombre lo indica, y en parte también por el desconocimiento que los medios de comunicación y el ciudadano mantiene sobre estas patologías.*

*Neumosur quiere prestar atención en este día Mundial de las Enfermedades Raras a dos de las patologías clasificadas de esta manera que son atendidas y tratadas por nuestros especialistas: la Fibrosis Pulmonar Idiopática (FPI) y la Fibrosis Quística (FQ).*

### La Fibrosis Pulmonar Idiopática: 1,6 casos / 100.000 andaluces

Como afirma la **Dra. Ana Dolores Romero**, neumóloga del Hospital Virgen de las Nieves de Granada y socia de Neumosur, la Fibrosis Pulmonar Idiopática es una enfermedad rara, pero en los últimos años hemos avanzado considerablemente en nuestros conocimientos en esta enfermedad, y esto ha permitido tras alcanzar un diagnóstico correcto, poder tratar a estos pacientes, que hasta el 2014 no existía ningún tratamiento. Estos antifibróticos son el tratamiento de elección novedosos que han demostrado que son eficaces al enlentecer la progresión de la enfermedad en estos pacientes y han aumentado la supervivencia.

La fibrosis pulmonar idiopática constituye la neumonía intersticial idiopática más frecuente y con peor pronóstico. Es un proceso limitado al pulmón que tiende a afectar a los adultos mayores que superan los 65 años. Es definida como un tipo de neumonía intersticial fibrosante crónica, progresiva de causa desconocida. Se asocia a un patrón radiológico y/o histopatológico de neumonía intersticial usual. Su diagnóstico incluye la exclusión de otras neumonías intersticiales de causa idiopática, las enfermedades pulmonares asociadas con exposición ambiental o enfermedades sistémicas. Es una enfermedad con una alta mortalidad, incluso inferior a las neoplásicas más comunes, y cuya supervivencia a los 5 años oscila entre 20%-40% años.

Su curso natural es impredecible y variable, pero lo más frecuente es que el curso natural de la enfermedad sea progresivo de forma lenta, y conlleva a insuficiencia respiratoria.

A lo largo de la última década, utilizamos guías de práctica clínica basadas en la evidencia y eso permite a los neumólogos alcanzar el diagnóstico lo más exacto posible y lo más precoz, y además disponemos de guías actualizada del tratamiento de estos pacientes con FPI ([Documento de Consenso Neumosur](#)).



Pie de foto: Radiografía de tórax que revela el patrón reticular difuso que hace sospechar un posible diagnóstico de enfermedad pulmonar intersticial.

Las **características clínicas** de estos pacientes son síntomas comunes a otras enfermedades respiratorias crónicas más frecuentes como disnea y tos, pero en la auscultación **respiratoria** se evidencia los crepitantes velcros típicos que nos hace sospechar esta enfermedad.



Pie de foto 2: Tomografía computerizada torácica de alta resolución del mismo paciente con patrón NIU estadio avanzado, que en el contexto clínico adecuado (varón, 65 años, exfumador), y tras excluir otras causas conocidas de patrón NIU, podemos hacer el diagnóstico de FPI, sin necesidad de hacer biopsia pulmonar.

Aunque la prueba complementaria básica de imagen en la evaluación inicial de un paciente con sospecha de FPI es la Rx de tórax, esta es poco precisa, pero si es anormal nos ayuda a sospecharla, y completaremos con TCAR de tórax, que constituye la técnica de imagen más sensible para el estudio más detallado del parénquima pulmonar y poder identificar las características radiológicas que nos permitan hablar de patrón radiológico de NIU.

Hasta hace una década no existía ningún tratamiento para esta enfermedad, pero en Mayo del 2014, se publican los estudios con dos antifibróticos (pirfenidona y Nintedanib) donde se demuestra la seguridad y efectividad de estos dos medicamentos, y es por lo que la disponibilidad de estos tratamientos antifibróticos, hacen que tengamos que hacer el diagnóstico lo más preciso y temprano para poder preservar la función pulmonar de estos pacientes, prolongar su supervivencia y mejorar su calidad de vida.



## La Fibrosis Quística. La enfermedad rara más abundante en Andalucía.

Desde el año 2011 en el que el SAS incluyó la FQ en el cribado neonatal se han diagnosticado más de 100 niños con Fibrosis Quística, sin embargo, esta patología sigue teniendo una escasa visibilidad pese a ser la enfermedad rara más frecuente.

La propia Dra. Esther Quintana, del Servicio de Neumología del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla y socia de Neumosur, atiende a la denominación de enfermedad rara aportando el dato: La Fibrosis Quística es la enfermedad rara más frecuente de la raza blanca. En Andalucía y Extremadura, la prevalencia de la enfermedad es de 1 de cada 6.500 nacimientos.

Se produce por mutaciones en un gen que codifica una proteína en el organismo llamada CFTR que regula el transporte de cloro, sal y agua en las células epiteliales. Como consecuencia de que la proteína es anómala en los pacientes con FQ el moco se hace muy espeso en los órganos como los pulmones, el páncreas, el intestino, el hígado, glándulas sudoríparas y aparato reproductor. Este moco espeso produce un deterioro progresivo de todos los órganos descritos hasta hacerles perder de forma progresiva su función. En el aparato respiratorio, estas secreciones tan espesas ocasionan una inflamación crónica e impiden que los afectados se puedan defender de los microorganismos, lo que lleva a un deterioro progresivo de ambos pulmones. Esta afectación pulmonar es la más grave y es la que suele condicionar el pronóstico de los pacientes.

Como la misma Dra. Quintana afirma, dado que la fibrosis quística es una enfermedad que afecta a diversos órganos el tratamiento va a ser multisistémico. Para controlar los síntomas, las personas con FQ de todas las edades tienen una gran carga de tratamiento y deben seguir una rutina regular que incluye tratamientos para el aparato respiratorio, digestivo y nutricional. A nivel respiratorio, a diario deben ponerse broncodilatadores, mucolíticos y realizar técnicas de fisioterapia respiratoria que eliminan el moco espeso y deben poner tratamientos antibióticos para control de las infecciones respiratorias que padecen. Por otro lado, muchos pacientes necesitan fermentos pancreáticos para absorber de forma adecuada las grasas en el proceso de la digestión y evitar que tengan desnutrición. También necesitan suplementos vitamínicos porque tienen déficit de vitaminas liposolubles además de una alimentación con unos requerimientos energéticos superiores a los de su edad (entre 120 y 200% superiores) por lo que en muchas ocasiones es necesario introducir suplementos alimenticios. Cuando el deterioro respiratorio es muy avanzado puede ser necesario realizar un trasplante bipulmonar. Del mismo modo también puede ser necesario un trasplante hepático en el caso de progresión de la enfermedad en el hígado.



Por ser la fibrosis quística una enfermedad multisistémica crónica y por la elevada morbilidad de la afectación respiratoria, causa principal del pronóstico severo de este padecimiento, se requiere que los enfermos con fibrosis quística sean controlados en unidades especializadas multidisciplinares con experiencia en el tratamiento de esta enfermedad.

El pasado 20 de febrero el Senado aprobó por unanimidad instar al Ministerio de Sanidad la pronta aprobación y financiación de los nuevos fármacos moduladores de la proteína reguladora transmembrana de la Fibrosis quística (CFTR) como son lumacaftor+ivacaftor y tezacaftor+ivacaftor que abren un nuevo escenario en el pronóstico de la enfermedad, donde una demora en el tratamiento puede suponer un daño irreversible en una enfermedad que tiene una expectativa de vida reducida.

El objetivo final será a través de la terapia correctora y potenciadora poder llegar a dar respuesta a todos los pacientes con FQ cualquiera que sea su mutación. Es probable que, conforme se vayan teniendo resultados de estas moléculas nuevas, haga falta combinación de dos o tres moléculas según las mutaciones existentes en cada paciente, pero el futuro es prometedor y se están dando importantes pasos para conseguir un tratamiento que consiga actuar de forma efectiva sobre la causa de la enfermedad.