

NOTA DE PRENSA

En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras

El infradiagnóstico en ASMD retrasa el tratamiento de las afectaciones pulmonares que afectan a más del 90% de los pacientes

- La afectación pulmonar condiciona de forma notable la supervivencia de los pacientes
- El retraso en el diagnóstico provoca una alteración progresiva que, en fases avanzadas, puede derivar en insuficiencia respiratoria y necesidad de trasplante de pulmón
- Expertos en afectación pulmonar en AMSD han creado PulmonAMSD con el objetivo de concienciar y formar a profesionales sanitarios y adelantar el tiempo de diagnóstico

Barcelona, 27 de febrero de 2026 – La Deficiencia de Esfingomielinasa Ácida (ASMD) es una enfermedad genética ultrarara, progresiva y multisistémica que afecta a múltiples órganos. Sin embargo, **es la afectación pulmonar la que condiciona en mayor medida la supervivencia** de los pacientes. Pese a ello, la patología continúa infradiagnosticada debido a la baja prevalencia y a la inespecificidad de sus síntomas iniciales.

Más del 90% de las personas con ASMD desarrollan afectación respiratoria, la acumulación de esfingomielina en el tejido pulmonar provoca una alteración progresiva que, en fases avanzadas, puede derivar en insuficiencia respiratoria.

“La afectación pulmonar en la ASMD cursa con primeros síntomas —tos persistente o disnea leve— muy inespecíficos y fácilmente atribuibles a otras enfermedades respiratorias más frecuentes. Esto hace que muchos pacientes tarden años en obtener un diagnóstico correcto”, explica la Dra. Ana Villar, coordinadora del área de EPID de SEPAR. “Cuando finalmente se identifica la enfermedad, en algunos casos el daño pulmonar ya es significativo”.

Un retraso diagnóstico con impacto clínico

La heterogeneidad clínica y la similitud con otras enfermedades pulmonares intersticiales dificultan su identificación precoz. La progresión suele ser lenta pero constante, con riesgo de **evolución hacia insuficiencia respiratoria progresiva e incluso necesidad de trasplante pulmonar en estadios avanzados.**

“Aunque se trata de una enfermedad sistémica, el pulmón es el principal determinante de morbimortalidad. El verdadero problema es que el infradiagnóstico retrasa decisiones terapéuticas que pueden modificar la evolución natural de la enfermedad”, añade la Dra. Villar.

Herramientas como la medición de la capacidad de difusión pulmonar (DLCO), capaz de detectar afectación subclínica antes que la espirometría convencional, o la tomografía computarizada de alta resolución (TCAR), con un patrón radiológico característico, permiten orientar el diagnóstico. Además, biomarcadores específicos como LysoSM y LysoSM509 y la confirmación bioquímica y genética son claves para un diagnóstico definitivo.

Diagnosticar antes para tratar antes

La evidencia científica demuestra que el **inicio temprano del tratamiento mejora la función pulmonar** y los parámetros sistémicos de la enfermedad.

“Hoy disponemos de herramientas diagnósticas y opciones terapéuticas que han demostrado mejorar los resultados clínicos. Pero para que el tratamiento sea eficaz, primero hay que pensar en la enfermedad”, subraya la Dra. Villar. *“Aumentar la sospecha clínica ante determinadas enfermedades pulmonares intersticiales es fundamental para reducir el infra diagnóstico”.*

PulmonASD, apoyo a especialistas y detección temprana

En respuesta a esta necesidad de diagnóstico temprano, se ha creado **PulmonASMD, un programa educativo** para optimizar el diagnóstico de los pacientes con ASMD con el objetivo de apoyar a los especialistas para mejorar la detección de la enfermedad y el manejo de los pacientes con esta patología.

“Es importante que los neumólogos conozcamos la patología y sepamos detectar los síntomas tempranos. Un abordaje multidisciplinar y temprano mejora la calidad de vida de los pacientes con ASMD y reduce la posibilidad de complicaciones graves”, explica la Dra. Raquel Pérez Rojo, coordinadora del proyecto PulmónASMD.

Para más información y gestión de entrevistas:

Elena Eguía - eegua@atrevia.com - 633 514 368

Lidia Angli – langli@atrevia.com - 667 632 094

Sobre SEPAR

La Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) es la Sociedad Científica que reúne a más de 6.000 profesionales de la salud respiratoria en España, es decir, la práctica totalidad de los neumólogos, cirujanos torácicos y Enfermería y Fisioterapia Respiratoria, junto a otros especialistas nacionales y extranjeros, con intereses comunes. Su objetivo es trabajar en proyectos científicos que hagan avanzar la neumología y la cirugía torácica y llevar a cabo iniciativas sobre la salud respiratoria que repercutan positivamente en la sociedad <https://www.separ.es/>