

28 de febrero, Día Mundial de las Enfermedades Raras

SEPAR alerta: Durante años habíamos trabajado para mejorar el diagnóstico rápido en FPI y LAM, pero la pandemia COVID-19 ha condicionado un retraso diagnóstico en el último año, lo que conlleva peor pronóstico

- Reclama el restablecimiento de los circuitos de diagnóstico rápido en atención primaria para detectar la fibrosis pulmonar idiopática y la linfangoileiomatosis.
- Se ha demostrado que pacientes con FPI que han sufrido infección por COVID-19 presentan un riesgo de muerte intrahospitalaria mayor al doble que la población general, especialmente si no han recibido previamente antifibrótico por su enfermedad de base.
- En los últimos años, gracias a la mejora de circuitos asistenciales que permitían un diagnóstico más rápido de la FPI y la LAM, y a la aparición de fármacos dirigidos a inhibir la progresión de la enfermedad (antifibróticos en FPI e inhibidores mTOR en caso de LAM) la supervivencia había mejorado para ambas enfermedades.

1

26 de febrero de 2021- Los casos de fibrosis pulmonar idiopática (FPI) y de linfangoileiomatosis (LAM) llegan de nuevo tarde al diagnóstico y, en algunos casos, en fases avanzadas. Con la pandemia COVID-19 los circuitos asistenciales que se habían generado para la identificación y diagnóstico rápido de los pacientes se han perdido dado el colapso asistencial de las diferentes disciplinas implicadas por la pandemia; Medicina de Familia para la sospecha de la enfermedad y derivación, Radiodiagnóstico para la identificación del patrón radiológico a través de la tomografía computerizada de alta resolución (TCAR) de tórax, y Neumología para la evaluación clínica, funcional respiratoria y enlace con el Comité Multidisciplinar.

Gabinete de comunicación SEPAR

Contacto de prensa y gestión de entrevistas:

Montse Llamas, 636 820 201 / Sonia Joaniquet, 663 848 916

La Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) advierte que, de persistir esta situación, los pacientes con FPI o LAM pueden llegar en fase avanzada de la enfermedad avanzada a las consultas neumológicas especializadas y, por tanto, con menos opciones terapéuticas dirigidas a la enfermedad. SEPAR hace esta advertencia con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra este 28 de febrero, bajo el lema “La investigación es nuestra esperanza”. FPI y LAM son dos enfermedades pulmonares intersticiales difusas (EPID) y todas las EPID son enfermedades minoritarias o raras por el escaso número de casos que se diagnostican por cada 100.000 habitantes.

La FPI afecta a 10 personas por cada 100.000 habitantes, más a hombres que a mujeres, especialmente mayores de 60 años. Se produce por una reparación anómala del pulmón que provoca una cicatriz (fibrosis). Se llama “idiopática” porque “hasta ahora no se ha podido identificar el agente causal inductor del daño pulmonar inicial. Aun así, en los últimos años hemos mejorado en el conocimiento de la patogenia de esta enfermedad y han aparecido tratamientos antifibróticos que antes no existían y que nos han permitido mejorar la expectativa de vida de estos pacientes”, explica la Dra. María Molina, neumóloga y directora del PII-EPID (acrónimo de Programa Integral de Investigación de las EPID), de SEPAR.

El 20% de los casos tienen un componente de herencia, en los que con frecuencia se identifica un componente genético de predisposición, lo que permite hacer *screening* de la enfermedad y consejo genético de forma optimizada a familiares asintomáticos, con lo que se encuentra enfermedad subclínica hasta en un 22% de los casos. No obstante, por el momento esta característica genética no se puede corregir. En fase preclínica (aún no en humanos), se han impulsado investigaciones para evaluar qué moléculas pueden modificar las consecuencias de esta genética propia de la fibrosis pulmonar. La investigación en FPI -así como en la LAM y otras EPID- está por detrás de la de otras enfermedades (como el cáncer o la hematología) y en su apoyo desempeñan un papel decisivo las asociaciones de pacientes, como la Asociación de Familiares y Enfermos de Fibrosis Pulmonar Idiopática (AFEFP) y la Asociación Española de linfangioleiomiomatosis (AELAM).

En los últimos años ha habido otros avances con impacto en la práctica clínica y positivo para los pacientes. “La expectativa de vida en casos de FPI ha mejorado con la aparición de nuevos tratamientos antifibróticos, pero también porque se diagnostica antes y se actúa antes, tanto sobre la enfermedad en sí misma como en los factores de riesgo que aceleran su progresión, como el reflujo gastroesofágico y las infecciones respiratorias”, precisa la Dra. Molina.

Los pacientes con FPI reciben un tratamiento multidisciplinar, en el que se abordan todos esos componentes: la enfermedad, con antifibróticos, y las comorbilidades, considerando la edad de

Gabinete de comunicación SEPAR

Contacto de prensa y gestión de entrevistas:

Montse Llamas, 636 820 201 / Sonia Joaniquet, 663 848 916

cada enfermo, con un programa de mantenimiento de la actividad física, una nutrición correcta, tratamiento de los factores de riesgo y factores que pueden descompensar la FPI, como los citados (reflujo gastroesofágico e infecciones respiratorias). Asimismo, cuando los pacientes tienen menos de 65 años, pueden ser candidatos a trasplante, por lo que nunca se debe llegar tarde a esta valoración.

Cuando los casos se diagnostican en fases tempranas, es posible administrar el tratamiento antifibrótico y los pacientes tienen una expectativa de vida media de más de cinco años desde el diagnóstico, y esta se puede alargar más con el trasplante pulmonar. En cambio, cuando son diagnosticados tarde, ya no pueden ser candidatos a tratamientos dirigidos a prevenir progresión y por lo general no llegan a trasplante pulmonar, por lo que sólo se les puede ofrecer tratamiento paliativo de los síntomas y acompañamiento emocional.

Diagnóstico precoz y expectativa de vida en FPI

Actualmente, “la pandemia de COVID-19 ha tenido un efecto negativo en el manejo de estos pacientes. Nos están llegando casos en fases muy avanzadas, con un deterioro que no veíamos desde hace una década, debido al colapso asistencial de atención primaria y neumología hospitalaria. Hay que volver a poner en marcha estos circuitos de diagnóstico rápido cuanto antes para enfermedades graves como la FPI o la LAM, entre otras”, remarca la Dra. Molina.

Los pacientes de los que se tiene alguna sospecha diagnóstica de FPI, siempre refieren disnea progresiva de esfuerzo y tos seca, dos síntomas parecidos a otras enfermedades neumológicas, si bien ambos síntomas se suelen presentar por encima de los 50 o 60 años y, en particular, la tos seca empeora con el ejercicio físico o la carcajada. Para sospechar el médico de familia el diagnóstico de FPI, se requiere la auscultación de crepitantes tipo velcro en las bases de ambos hemitórax. Después, deben incluir a estos pacientes dentro de un circuito de diagnóstico rápido para derivarlo a la Unidad Especializada Neumológica en EPID.

“El problema es que no se ha invertido lo suficiente en recursos humanos en la atención primaria, con la pandemia de COVID-19 se ha evidenciado y nos encontramos con casos de FPI desatendidos, porque los recursos humanos se dedican a la COVID-19. Cuando la fibrosis pulmonar se diagnostica en una fase correcta, podemos ofrecer el tratamiento óptimo que modifica el curso natural de la enfermedad. Cuando se diagnostica en una fase avanzada la supervivencia media es menor de 5 años. Todo depende de en qué fase llegue el paciente al especialista, es decir, si llega a tiempo de recibir los tratamientos modificadores de la enfermedad o no y con o sin opción de trasplante”, explica la Dra. Molina.

Gabinete de comunicación SEPAR

Contacto de prensa y gestión de entrevistas:

Montse Llamas, 636 820 201 / Sonia Joaniquet, 663 848 916

La fibrosis pulmonar es la primera causa de trasplante pulmonar en España, pero debido a la edad y las comorbilidades de muchos pacientes, apenas lo están recibiendo entre un 2 o 3%.

Junto al retraso diagnóstico, en el contexto actual de pandemia, los pacientes con FPI tienen un problema adicional: un reciente estudio publicado demuestra que los pacientes con FPI que contraen COVID-19, especialmente los no tratados con antifibróticos, tienen más del doble de riesgo de muerte intrahospitalaria por COVID-19 que los pacientes de la población general.

Avances y expectativas de vida en LAM

La LAM es una enfermedad ultrarrara, ya que afecta a 1 persona por cada 100.000 habitantes. Es una alteración proliferativa de las células LAM que produce la formación de quistes pulmonares y en el abdomen lesiones tumorales. Afecta a mujeres en edad fértil. Tienen síntomas como disnea de esfuerzo y dolor torácico en casos que presentan neumotórax, al drenar aire de los quistes a la pleura. Por ello, en caso de neumotórax en una mujer, se debe descartar esta enfermedad. “El problema es que es tan ultrarrara que ni médicos ni pacientes piensan en esta posibilidad”, comenta la Dra. Molina.

En el caso de la LAM, en los últimos años ha habido avances en investigación, pues se ha visto que la señalización mTOR está alterada y esto hace que la célula LAM proliferen de forma anómala. Tras años de estudio, se ha conseguido aplicar la rapamicina como tratamiento para disminuir o enlentecer la progresión de la enfermedad. Este medicamento está especialmente indicado con deterioro de FEV-1 o angiomiolipomas en el abdomen. Gracias a este avance terapéutico, se ha conseguido alargar la supervivencia de las pacientes más de 10 años, cuando antes, a los pocos años del diagnóstico ya necesitaban trasplante. Asimismo, se va a impulsar el reclutamiento de pacientes, junto con AELAM, para un ensayo clínico nacional con loratadina (antagonista del receptor H1) para comprobar si mejora el efecto de la rapamicina.

En cuanto al diagnóstico en LAM, ha mejorado con métodos menos agresivos que la biopsia pulmonar quirúrgica, como la criobiopsia transbronquial o métodos analíticos (uso del marcador VEGF-1). Pero las pacientes con LAM también necesitan que se activen los circuitos de diagnóstico rápido otra vez, porque a menudo reciben otros diagnósticos y tratamientos fútiles, con efectos secundarios, en el recorrido que realizan hasta llegar a una Unidad EPID para el diagnóstico de confianza de esta enfermedad”, dice la Dra. Molina.

Gabinete de comunicación SEPAR

Contacto de prensa y gestión de entrevistas:

Montse Llamas, 636 820 201 / Sonia Joaniquet, 663 848 916