

MARÍA MOLINA, JEFA DE SECCIÓN DE LA UNIDAD DE INTERSTICIO PULMONAR DEL SERVICIO DE NEUMOLOGÍA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE BELLVITGE (MÉDICO ESPECIALISTA EN NEUMOLOGÍA, COM BARCELONA, Nº COLEGIADA: 34080)

**“DIAGNOSTICAR LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS PULMONARES DE FORMA VERAZ, SEGURA Y RÁPIDA ES PRIMORDIAL PARA LA CALIDAD DE VIDA DE LOS PACIENTES”**



Cuando hablamos de patologías minoritarias del aparato pulmonar nos referimos a aquellas enfermedades que, por su prevalencia e incidencia, se dan en un porcentaje de la población mucho menor que el resto de patologías que se consideran comunes. En el caso del pulmón, se refiere sobre todo a enfermedades del intersticio pulmonar, enfermedades vasculares, como sería la hipertensión pulmonar, o enfermedades con diferentes déficits genéticos, como sería la fibrosis quística o y el Déficit de Alfa-1 Antitripsina.

**H**ay cientos de enfermedades minoritarias del aparato pulmonar. Muchas de ellas, unas grandes desconocidas, que necesitan ser visibilizadas. El fin es conseguir que los pacientes que las padecen tengan un diagnóstico más seguro y rápido, así como tratamientos que les permitan tener una mejor calidad de vida. Para la doctora **María Molina**, jefa de Sección de la Unidad de Intersticio Pulmonar del Servicio de Neumología del Hospital de Bellvitge, el diagnóstico precoz es muy importante. Para ella, “primero es importante el diagnóstico de seguridad para poder poner el tratamiento correcto, y segundo, que ese diagnóstico sea rápido. Muchas de estas enfermedades minoritarias tienen un pronóstico malo, y peor, si se diagnostican tarde”, y añade: “Se ha demostrado que, aplicando unos tratamientos específicos, en unas formas cuanto más leves o incipientes, se puede modificar el curso de la enfermedad”

Sobre los protocolos a seguir para conseguir ese diagnóstico precoz, María Molina explica que *“se han establecido una serie de circuitos rápidos con los centros de primaria, hospitales comarcales, médicos de familia y radiodiagnóstico, al menos para la patología intersticial pulmonar. Eso ha permitido que los pacientes puedan llegar antes al diagnóstico de certeza”*. Ella cree que *“lo más importante es la formación en todos los ámbitos. Con una formación y una interacción constantes se permite que, cuando hay una semiología o una auscultación que puede ser sugestiva, el médico pueda referirlo lo más rápido posible”*.

Todas estas enfermedades minoritarias *“tienen una prevalencia muy baja”*, añade. Lo que significa que *“afectan a menos de una persona por cada 2.000 habitantes”*.

### Perfil del paciente

En cuanto al perfil del paciente, varía en función de la enfermedad. La doctora Molina comenta *“por ejemplo, la linfagiomiomatosis afecta predominantemente a las mujeres, en un 98%. Mientras que la fibrosis pulmonar idiopática es más frecuente en hombres, en un 70% y con un hábito tabáquico predominante”*. En ese sentido *“fumar es un factor de riesgo. Si genéticamente estás predispuesto a tener problemas pulmonares, el fumar agrava el problema”*, asevera. Y es que la mayoría de las enfermedades minoritarias pulmonares son genéticas, aunque, según indica la doctora, *“no quiere decir que hayamos encontrado qué genes hay detrás de estas enfermedades”*. Y puntualiza: *“Ahora estamos empezando a dilucidar muchas más variantes genéticas que son patogénicas, porque tenemos las técnicas mucho mejor desarrolladas. Hasta hace cinco años solo podíamos hablar de temas familiares. Las técnicas de estudio han mejorado muchísimo, se ha abaratado el coste y es más accesible”*. En el futuro María Molina cree que *“en pocos años podremos tener tipificadas genéticamente muchas enfermedades minoritarias respiratorias, que hasta ahora han sido imposibles”*.

En este sentido explica que, *“en las enfermedades monogénicas, como la fibrosis telomérica o el síndrome de Hermansky-Pudlak, es más fácil desarrollar la variante patológica, mientras que, en las poligénicas, como la fibrosis pulmonar, es más difícil saber qué genes son los que, su variante o mutación, nos puede dar una predisposición a desarrollar la enfermedad”*.

### Avances y tratamientos

En 20 años se ha avanzado mucho. Ahora se sabe que hasta el 30% de las fibrosis pulmonares se pueden heredar. Sin embargo, en cuanto a tratamiento y diagnóstico hay poco avance porque *“desgraciadamente en las enfermedades minoritarias se ha invertido muy poco”*, señala. *“Desde el 2016, la Unión Europea ha empezado unos planes, unas estrategias de aproximación sobre las enfermedades minoritarias a nivel europeo, y se ha inyectado un poquito más de financiación, sobre todo en proyectos de investigación. Pero, estoy convencida, de que si se hubiese inyectado lo mismo que en su momento se hizo para el sida o el cáncer, ahora tendríamos mucha más rapidez y tratamientos más eficaces para estas patologías”*, añade. La aparición de nuevos tratamientos en los últimos diez años ha facilitado que ahora haya *“mucho más personal sanitario interesado por estas enfermedades, tanto a nivel médico, como en enfer-*

*mería o rehabilitación especializada en este tipo de enfermedades. Hay una mayor multidisciplinaridad, tanto para el diagnóstico como para el tratamiento”*, comenta María Molina. Y eso se traduce en una mayor esperanza para los pacientes. La doctora está convencida de que, *“en pocos años, el combinar diferentes tratamientos antifribióticos, que actúen sobre las diferentes vías afectadas a la vez, hará que la enfermedad no avance y el paciente tenga una mayor calidad de vida y ya no fallezca por esa enfermedad”*.

El Hospital de Bellvitge es uno de los centros más especializados en el campo de las enfermedades minoritarias pulmonares. Ello es el resultado de 20 años de trabajo, *“de visitar a miles de pacientes, investigando muchísimo y trabajando, tanto la parte clínica como la parte de investigación básica, para entender por qué se producen estas enfermedades”*, señala. Y añade, *“somos los primeros que hemos trabajado aspectos como la genética, somos muy observadores y somos capaces de avanzarnos a lo que puede pasar”*.

### Consecuencias del Covid-19

Esa forma de trabajar es la que les ha ayudado durante la pandemia, para entender el modus operandi del Covid-19 en el pulmón. *“El daño que genera puede llevar a hacer fibrosis. Saber si esa fibrosis se va a revertir o no es lo que estamos evaluando ahora”*, indica la doctora Molina.

A nivel comunidad, María Molina nos informa de que *“la mayoría de los pacientes que han tenido un Covid-19 severo pulmonar y que han sobrevivido, con tratamiento y rehabilitación respiratoria, al cabo de 9-12 meses, van recuperando capacidad pulmonar. Pero, en una minoría, entre el 1-3%, deja secuelas pulmonares”*. Por desgracia, en los pacientes con patología previa intersticial, la mortalidad ha sido mucho más alta, y muchos pacientes con patologías leves han empeorado rápidamente con el Covid-19.

La pandemia también ha provocado retraso en los diagnósticos, con todo lo que ello conlleva en estos casos. La doctora Molina señala que *“ahora estamos diagnosticando con la demora de hace 15 años”*. Y añade: *“A nivel de patología respiratoria no-Covid hemos perdido muchísimo. En las enfermedades minoritarias el impacto ha sido horroroso. Están ingresando pacientes que antes no ingresarían nunca. Antes se hubieran diagnosticado ambulatoriamente, pero llevan un año de espera y muchos acaban en urgencias”*.

Lo primero es la concienciación de que esas enfermedades minoritarias respiratorias existen y diagnosticarlas de forma veraz, segura y rápida. Muchas de ellas hoy en día tienen tratamiento que puede modificar el curso de la enfermedad. Por ello, es primordial el diagnóstico precoz. Cuanto antes se diagnostiquen, mejor para el paciente. +

**“Aplicando unos tratamientos específicos, en unas formas cuanto más leves o incipientes, se puede modificar el curso de la enfermedad”**