

Le malattie rare polmonari

A Milano un convegno dei massimi esperti mondiali ha fatto il punto sull'argomento, e sottolineato le novità negli ambiti della ricerca e della terapia. Il Congresso Internazionale è stato patrocinato dall'Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri, dalla Società Italiana di Medicina Respiratoria, dall'Ospedale San Giuseppe Gruppo Multimedica, dal Sistema Sanitario Regione Lombardia e dall'Ordine dei Medici di Milano e Provincia

Si definiscono malattie rare quelle patologie che colpiscono meno di 1 persona ogni 2000. Le malattie polmonari rare sono un gruppo eterogeneo di circa 130 patologie diverse (anche se i dati sono imprecisi e sottostimati a causa dell'incompletezza o della mancanza di Registri delle malattie). Si tratta molto spesso di malattie severe, con orizzonti fatti di poche o nulle speranze, prognosi infauste e non dissimili da quelle di un tumore, aspettativa di vita limitate a pochi anni. Oggi fortunatamente lo scenario sta lentamente cambiando perché per alcune di queste patologie esistono dei trattamenti in grado di rallentarne la progressione. È il caso per esempio della fibrosi polmonare idiopatica. Ma non tutte le patologie condividono questa ventata di relativo ottimismo. Per alcune la strada da percorrere è ancora lunga e sarà necessario attendere la conclusione degli studi che stanno valutando nuovi farmaci attivi, non solo nella fibrosi, ma anche nell'ipertensione polmonare, nella sclerodermia e nell'asma grave (una condizione grave di una patologia comune).

► Fibrosi polmonare idiopatica

Si tratta di una malattia ad andamento cronico e progressivo che interessa esclusivamente il polmone. La prognosi è grave, con una mortalità a 5 anni dalla diagnosi del 50-70%, simile, se non superiore, a quella di alcune neoplasie. I sintomi più comuni sono tosse secca e stizzosa e mancanza di fia-

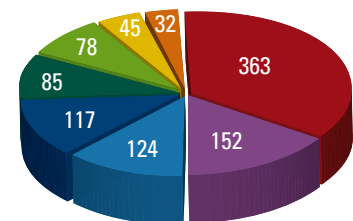
to lentamente progressiva, insieme a stanchezza e febbre. Per la diagnosi, sono di grande aiuto le prove di funzionalità respiratoria e la TAC ad alta risoluzione.

L'interesse per la malattia è notevolmente aumentato nel corso dello scorso decennio e questo ha portato all'esecuzione di studi clinici internazionali, multicentrici, randomizzati, controllati, in doppio cieco che hanno permesso di giungere a punti fermi nella terapia di questa devastante malattia. Il pirfenidone ha mostrato di rallentare la progressione della malattia. È ancora in corso lo studio sull'utilizzo di un anticorpo monoclonale, nintedanib (sigla BIBF 1120), molecola promettente secondo i risultati preliminari ottenuti in uno studio di fase 2 sulla sicurezza del farmaco.

Malattie Rare Polmonari

996 pazienti

- Fibrosi polmonare
- Interstiziopatie
- Sarcoidosi
- Ipertensione polmonare
- Bronchiolite obliterante con polmonite organizzata
- Linfoangioleiomiomatosi
- Istiocitosi
- Vasculiti



► **Ipertensione arteriosa polmonare idiopatica**

L'ipertensione polmonare arteriosa, più diffusa nelle donne, trae origine da un difetto genetico di recente identificazione. I sintomi sono mancanza di fiato, tosse, episodi di svenimento e palpitazione. L'esame diagnostico principale è l'ecocardiogramma che permette di escludere problemi a livello del cuore. La terapia affidata ai calcioantagonisti, che dava prova di efficacia solo in una piccola percentuale di casi, è oggi sostituita da altre molecole. Tra queste il bosentan e l'ambrisentan, farmaci di provata efficacia e facile assunzione orale, che necessitano però di uno stretto monitoraggio clinico; la prostaciclina, molto efficace ma che deve essere somministrata per infusione continua attraverso una pompa e il suo analogo trepostinil somministrabile sottocute; l'ilo-prost, per aerosol, che però richiede una modalità di somministrazione complessa (circa 9 volte al giorno); il sildenafil e il tadalafil, utilizzati contro l'impotenza.

► **Sarcoidosi**

È la più frequente tra tutte le malattie interstiziali polmonari. Si sospetta una componente genetica, in quanto si sono registrati casi di malattie all'interno di gruppi famigliari e tra gemelli. La diagnosi è resa difficile dal fatto che molti pazienti riferiscono sintomi generici come affaticabilità, stanchezza, tosse, mancanza di fiato dopo uno sforzo ecc. Le prove di funzionalità respiratoria e la TAC ad alta risoluzione sono esami di grande ausilio. Nella popolazione generale si ritiene che l'80% dei casi si risolva spontaneamente senza terapia nell'arco di due anni.

Centro referente per le malattie rare polmonari

L'U.O. di Pneumologia dell'Ospedale S. Giuseppe, diretta dal dott. Sergio Harari, si occupa da anni delle malattie polmonari rare ed è Centro Referente per le Malattie Rare Polmonari in Lombardia. Il centro ha attivato un numero dedicato proprio alle patologie rare polmonari (Telefono Aiuto Malattie Rare Polmonari 393 8958907, dal lunedì al venerdì dalle 16.00 alle 18.00). I medici che rispondono alla linea dedicata sono in grado di fornire, a chiunque ne faccia richiesta, informazioni sulle patologie, sui metodi diagnostici, sulle possibilità terapeutiche. Si tratta di un servizio informativo e gratuito, di grande utilità per orientare i pazienti o i loro familiari. L'equipe milanese può consigliare a quanti ne facciano richiesta gli esami diagnostici più appropriati, fornire utili consigli ai pazienti e alle loro famiglie, chiarire i dubbi più comuni.

► **Linfangioleiomiomatosi (LAM)**

Quasi sempre colpisce solo donne in età fertile ed è provocata dall'invasione dei tessuti polmonari e delle vie respiratorie da parte di cellule anomale che si organizzano in cisti, distruggendo i tessuti sani e aprendo delle cavità all'interno dei polmoni. I sintomi della LAM sono una respirazione sempre più faticosa, fino alla comparsa di pneumotorace. Per la diagnosi si rende necessaria una tomografia assiale computerizzata (TAC). Nuovi farmaci come il sirolimus e l'everolimus sono oggi in grado di arrestare questa malattia e di migliorare significativamente la condizione dei pazienti che ne soffrono.

► **Sclerodermia**

Gli organi bersaglio della malattia sono numerosi: in genere è colpita la cute ma nella forma più grave la malattia può colpire i polmoni, i reni, il cuore e l'apparato digerente (sclerosi sistemica). L'incidenza maggiore si osserva nelle donne più che negli uomini e, generalmente, viene diagnosticata tra i 30 e i 50 anni di età. Le cause della malattia sono sconosciute. Ad oggi priva di una cura risolutiva, la sclerodermia viene affrontata cercando di risolvere i problemi secondari alla malattia. Esistono, ad esempio, farmaci in

grado di curare l'ipertensione arteriosa polmonare che spesso si associa alla sclerodermia e ne detta la prognosi.

► **Polmonite eosinofila cronica idiopatica (ICEP)**

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 soffrono già di asma e rinite allergica. I primi sintomi possono apparire non molto gravi (difficoltà di respirazione, tosse e respiro affannoso, astenia, perdita di peso e sudorazioni notturne) e può passare del tempo prima che la malattia venga diagnosticata. Il trattamento generalmente prevede la somministrazione dei corticosteroidi, spesso per lunghi periodi (un anno o più), anche se non è rara la ricomparsa della malattia non appena viene sospeso l'uso dei farmaci.

www.qr-link.it/video/0213



► Puoi visualizzare il video di approfondimento anche con smartphone/iphone attraverso il presente QR-Code