

El ABC de las enfermedades autoinmunes sistémicas (EAS)

Dr. Manuel Ramos-Casals

Coordinador del GEAS

Grupo de Trabajo en Enfermedades Autoinmunes Sistémicas (GEAS)

Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

1.- ¿En qué consisten las Enfermedades Autoinmunes Sistémicas? ¿cuáles son las más frecuentes /conocidas y cuál es su prevalencia?

Las enfermedades autoinmunes sistémicas (EAS) poseen dos características esenciales. En su origen, todas comparten un fallo del sistema inmune del organismo que deja de realizar su trabajo adecuadamente (defendernos de las agresiones externas) y pasa a producir daño en nuestros propios tejidos y células (enfermedad autoinmune). La segunda característica es que prácticamente no existe órgano o tejido que no pueda verse afectado por las EAS, siendo habitual que dichas afectaciones sean múltiples y simultáneas (enfermedad sistémica).

Las enfermedades más frecuentes y sobre las que el GEAS ha desarrollado sus principales líneas de trabajo son el Lupus Eritematoso Sistémico –la más conocida-, el Síndrome de Sjögren, la Esclerodermia, el Síndrome Antifosfolípido, las Vasculitis Sistémicas, y las Miopatías inflamatorias, entre otras. Escasos son los estudios de prevalencia, que muestran cifras variables (desde 1 paciente por cada 100 personas en el caso del Sjögren hasta 1 por cada 100000 para algunas vasculitis).

2.- ¿Se pueden curar? ¿cuál es el tratamiento habitual en estas enfermedades?

En medicina, es difícil abordar la cura de una enfermedad de la cual se desconocen las causas. Es lo que ocurre con las EAS, en cuya etiopatogenia probablemente intervengan multitud de factores tanto internos (genética) como externos (infecciones, tóxicos...). Este escenario imposibilita a día de hoy la cura de la enfermedad, siendo el principal objetivo el “adormecimiento” del sistema inmune del paciente con el fin de minimizar en lo posible el ataque contra uno mismo. Desde hace más de 50 años, los corticoides han sido el pilar terapéutico en las EAS, a los que se sumaron después los fármacos inmunodepresores.

A lo largo de la última década se han incorporado un gran número de nuevos fármacos, lo que ha permitido un mejor manejo de los pacientes, con mayor efectividad y con menos efectos secundarios. Por todo ello, un objetivo fundamental del GEAS es promover un cambio en las pautas que desde hace años se han venido aplicando por otras que reducen la morbilidad. Los mejores ejemplos son las recomendaciones a usar cada vez menores dosis de corticoides y durante el menor tiempo posible, y la protocolización y el buen uso de las nuevas terapias biológicas.

3.- ¿Cómo afectan estas enfermedades a la calidad de vida de los pacientes?

La valoración del impacto que una determinada enfermedad tiene sobre la calidad de vida de los pacientes es, actualmente, uno de los elementos pronósticos más utilizados en la evaluación de las enfermedades crónicas. El impacto en la calidad de vida del paciente con EAS

es múltiple e incluye factores de orden físico (percepción del estado general, vitalidad...), social (capacidad de mantener relaciones sociales), funcional (capacidad para realizar determinadas tareas), psicológico (cuadros asociados de ansiedad o depresión) y orgánico (afectación en ocasiones irreversibles de órganos vitales). El alivio de los síntomas, el retraso del avance de la enfermedad crónica y las mejoras en la capacidad funcional deben ser los principales objetivos estratégicos del manejo del paciente con EAS.

4.- ¿Por qué están interesados los internistas en el manejo de estas patologías?

Desde sus inicios como especialidad, a finales del siglo XIX, la Medicina Interna se ha dedicado al estudio y al cuidado de las EAS. En los años 70, dos internistas barceloneses (Miquel Vilardell y Josep Font) sentaron las bases del actual papel del internista en las EAS. Fueron también los impulsores de la creación del GEAS, en el que actualmente están trabajando más de 300 internistas distribuidos en más de 100 hospitales. La especialidad de Medicina Interna es clave y fundamental en el manejo y control de los pacientes con EAS, porque el eje de nuestra especialidad es, precisamente, la visión integral del paciente como persona, más allá de una enfermedad o de un órgano afectado. Esto confiere al médico internista la capacidad para evaluar al paciente en su conjunto, coordinar la asistencia y ser el médico referente de estas patologías. Por méritos propios, los internistas españoles han conseguido liderar en la actualidad el manejo de las principales EAS a nivel asistencial, docente e investigador.

5.- ¿Qué papel cumple el internista en su abordaje?

Es el médico internista el que, por su formación, puede ofrecer una visión integral del paciente, junto con su capacidad para coordinar e incorporar a otros especialistas para formar equipos multidisciplinarios. Las EAS afectan con frecuencia a personas jóvenes, en pleno desarrollo personal y profesional, y si no son diagnosticadas y tratadas por médicos formados específicamente y con una amplia experiencia clínica, se producen retrasos en su diagnóstico y, por tanto, en la instauración del tratamiento más adecuado. Las EAS pueden ocasionar daño a diferentes órganos como el cerebro, los riñones, los pulmones, el corazón o la vista, y pueden conllevar situaciones clínicas graves con una alta mortalidad; unas situaciones complejas cuyo manejo exige profundos conocimientos de Medicina Interna.

6- ¿Cuáles son los objetivos del Grupo de Trabajo EAS de la SEMI?

La Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), en total conexión con la comisión nacional de la especialidad, ha fortalecido la estructura de Interna, ha propiciado y estimulado el crecimiento de activos grupos de trabajo interdisciplinarios en distintas áreas de conocimiento, entre ellos las EAS. El principal objetivo del grupo es aglutinar en un foro común a los internistas que forman parte de Grupos y Unidades de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas, así como a todos aquellos con interés en formarse en estas patologías, y promover el trabajo en red con la creación de registros nacionales de pacientes, programas de formación de excelencia y proyectos de investigación clínica y traslacional.

7. - ¿Hacia dónde se dirige el futuro de la investigación en este campo?

Los nuevos conocimientos en EAS, tanto clínicos como terapéuticos, con el desarrollo de conceptos como evaluación de la calidad de vida, morbilidad, cuantificación de daño crónico

acumulado, riesgo cardiovascular y pérdida de masa ósea, etc., nos han enseñado que tenemos que empezar a cambiar las estrategias tanto en la valoración del paciente como en las pautas del tratamiento, con el fin último de realizar una valoración integral de la persona que padece alguna enfermedad de este tipo. Respecto a los estudios etiopatogénicos, el análisis multigénico en estrecha colaboración con expertos en genética (como ya ha demostrado la línea de esclerodermia) y los trabajos centrados en proteómica y epigenética van a marcar el camino a seguir en los próximos 10 años, intentando identificar patrones etiopatogénicos comunes para cada una de las enfermedades autoinmunes.

Respecto al tratamiento, este decenio va a estar marcado por el aterrizaje definitivo de las terapias biológicas en las EAS. Son terapias dirigidas a dianas moleculares específicas y están basadas en la administración exógena de diversos tipos de moléculas sintéticas, relacionadas con la respuesta inmunitaria (anticuerpos, receptores solubles, citocinas, antagonistas de citocinas, etc...). Todavía queda mucho camino por andar, empezando por definir la ubicación correcta de estas terapias en la estrategia terapéutica de estas enfermedades y sus indicaciones concretas, para dejar de administrarlas sólo en los pacientes que fracasan con el tratamiento convencional (uso compasivo) tal como se está haciendo en la actualidad. Tampoco está claro si estas terapias deben reemplazar al tratamiento de base, o si son un complemento puntual a dicho tratamiento y, por tanto, deben administrarse asociadas a éste. Para responder a todas estas preguntas hemos de seguir acumulando experiencia real, como ya se está haciendo desde hace años con el registro BIOGEAS. Sólo así podemos estar seguros de trabajar sobre lo que ocurre en la realidad del día a día, sin los sesgos de comunicación que siempre van unidos a las publicaciones de resultados de casos puntuales. Nuestro objetivo final es definir el papel que estas prometedoras terapias puedan tener en la mejoría de la calidad de vida y de la supervivencia del paciente con EAS.

8. - ¿Qué medidas tomadas desde el GEAS podrían mejorar la atención de estos pacientes?

Tres de principales. La primera, seguir promoviendo las actividades docentes, de investigación y difusión de excelencia en EAS, con el fin de conseguir que el máximo número de centros hospitalarios dispongan de internistas especialmente dedicados y formados en el manejo de las EAS, identificados como unidades de referencia en EAS no solo para la atención especializada sino como centros con capacidad formativa en EAS; un hecho que permita asegurar que todo paciente afectado por una EAS pueda tener una atención especializada esté donde esté. La segunda, continuar con la estrecha colaboración existente con la Atención Primaria, el primer nivel al que acude el paciente y que juega un papel primordial en identificar precozmente las enfermedades y cuyos especialistas no deben ser simples “derivadores” sino integrantes activos del equipo multidisciplinar responsable de la atención médica del paciente con en EAS. Y tercero, potenciar la interacción del GEAS con las asociaciones de pacientes, ayudar y contribuir conjuntamente al conocimiento y difusión de estas enfermedades; es necesario reducir el tiempo que suele pasar desde que se conoce un avance, o un resultado, hasta que se aplica finalmente en las consultas, que es donde se beneficia realmente el paciente con EAS.