

13 de abril: Día Mundial de la Concienciación de la Sarcoidosis

Identificar los componentes genéticos de la sarcoidosis, principales retos en el abordaje de la enfermedad

- La forma de manifestación más frecuente es el Síndrome de Löfgren, que se caracteriza por la aparición de fiebre, adenopatías perihiliares, eritema nodoso y artritis
- La sarcoidosis puede ocurrir a cualquier edad, pero suele aparecer entre los 20 y los 60 años. Las mujeres son levemente más propensas a desarrollar la enfermedad
- Puede resultar difícil diagnosticar la sarcoidosis debido a que suele ser una enfermedad que produce pocos síntomas en sus estadios iniciales

Madrid, XX de abril de 2023.- La identificación de los componentes genéticos de la sarcoidosis es uno de los principales retos que se plantean actualmente en el abordaje de esta enfermedad autoinmune sistémica de baja prevalencia, según informa la presidenta de la [Sociedad Española Multidisciplinar de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas \(SEMAIS\)](#), la doctora Patricia Fanlo, con motivo de la celebración, este jueves 13 de abril, del Día Mundial de la Concienciación de la Sarcoidosis.

Se trata de un tipo de enfermedad autoinmune sistémica, de baja prevalencia, que se caracteriza por la formación de granulomas no caseificantes a nivel multisistémico y que, preferentemente, afecta a la piel, ojos, articulaciones, ganglios linfáticos y al pulmón. La forma de manifestación más frecuente es el Síndrome de Löfgren, caracterizado por la aparición de fiebre, adenopatías perihiliares, eritema nodoso y artritis.

“El origen es desconocido, pero algunas investigaciones sugieren que los agentes infecciosos, los productos químicos, el polvo y una posible reacción anormal a las propias proteínas del cuerpo (autoproteínas) podrían ser responsables de la formación de granulomas en personas genéticamente predispuestas”, señala la doctora Fanlo.

El perfil del paciente con mayor riesgo a padecer sarcoidosis es una persona con antecedentes familiares, de entre 20 y 60 años, especialmente mujer, y de ascendencia africana o del norte de Europa. Además, se ha comprobado que los afroamericanos son más propensos a tener otros órganos afectados, además de los pulmones.

Respecto al diagnóstico, la presidenta de la SEMAIS reconoce que puede “resultar difícil” porque es una enfermedad que, en sus estadios tempranos, provoca pocos síntomas y cuando estos se manifiestan suelen ser similares a los de otros trastornos. No obstante, existen diversas pruebas que permiten diagnosticar la sarcoidosis y, además, determinar qué órganos pueden verse afectados.

En concreto, las pruebas recomendadas para la detección de la sarcoidosis son: análisis de sangre y orina; radiografías de tórax; exploración por tomografía computarizada del tórax; análisis de la función del pulmón; electrocardiograma (ECG o EKG) para detectar problemas cardíacos y controlar el estado del corazón; examen ocular para verificar si hay problemas en la vista que puedan ser causados por la sarcoidosis; y exploración por tomografía por emisión de positrones (PET) o imágenes por resonancia magnética (RM) si se cree que la sarcoidosis puede afectar al corazón o al sistema nervioso central.

“El diagnóstico de confirmación se realizará mediante una muestra de tejido (biopsia) de la parte del cuerpo que se cree que está afectada por la sarcoidosis para buscar los granulomas que, generalmente, se observan con el trastorno”, argumenta la doctora Fanlo.

Abordaje de la sarcoidosis

Ahora bien, la presidenta de la SEMAIS avisa de que “no hay cura” para la sarcoidosis, aunque en la mayoría de los casos desaparece por sí sola. “Es posible que ni siquiera se necesite tratamiento si no se tienen síntomas, o estos son leves”, comenta la doctora, que recalca que es la gravedad y el alcance de la afección los que van a determinar el tipo de terapia que se necesita.

El tratamiento de primera línea suelen ser los corticoesteroides, aunque también se usan algunos medicamentos, como el metotrexato, la azatioprina o el micofenolato mofetil, porque reducen la inflamación al inhibir el sistema inmunitario. Otros fármacos usados en el abordaje de la sarcoidosis son la hidroxicloroquina y los inhibidores del factor de necrosis tumoral alfa, los cuales, aunque no viene reflejado en su ficha técnica la aprobación de su uso en la sarcoidosis, pueden ser “útiles” para tratar aquellos pacientes con las manifestaciones más severas y resistentes a otros tratamientos inmunosupresores. Asimismo, los pacientes que tienen una afectación pulmonar avanzada, o estadio IV con fibrosis quística, suelen necesitar oxigenoterapia domiciliaria.

“También la calidad de vida se verá mermada por el uso crónico, y en alta dosis, de esteroides. Estos pacientes desarrollan efectos adversos por este motivo como, por ejemplo, hipertensión arterial, diabetes, osteoporosis o cataratas, entre otros”, informa la doctora Fanlo. En este sentido, asegura que el abordaje multidisciplinar de estos pacientes es fundamental debido a la afectación multisistémica que pueden sufrir y que hace necesario coordinar las terapias con el fin de tratar todas las manifestaciones.

Finalmente, la presidenta de la SEMAIS insiste en la necesidad de identificar (a través de la proteómica, genética y epigenética) los componentes genéticos de la enfermedad, y destaca que la aplicación de nuevas técnicas, como la secuenciación del exoma completo en cohortes de pacientes cuidadosamente fenotipadas, mejorará la caracterización de las vías inflamatorias, permitirá identificar marcadores de

enfermedad, revelará nuevas dianas terapéuticas y fomentará la investigación de nuevas terapias.

“Un desafío importante es la realización de ensayos clínicos con fármacos inmunosupresores biológicos antiscoroidosis y ahorradores de glucocorticoides, dado que un aspecto fundamental a considerar es cómo reducir los efectos secundarios de los glucocorticoides en estos pacientes. También es necesario avanzar en el estudio sobre la fisiopatología de la sarcoidosis, en mejorar la atención clínica de los pacientes y en la realización de estudios multidisciplinarios para el tratamiento de pacientes con sarcoidosis y de estudios que se centren en los aspectos somáticos y psicosociales de la enfermedad”, zanja la doctora Fanlo.

Sobre SEMAIS

La Sociedad Española Multidisciplinar de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas (SEMAIS) se constituye en 2021 con el objetivo de promover la investigación, el conocimiento, la educación y la conciencia pública sobre estas patologías. La sociedad tiene entre sus objetivos integrar a todas las especialidades médicas que participan en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estas enfermedades, para mejorar así la salud y la calidad de vida de los pacientes. Desde esta perspectiva multidisciplinar, SEMAIS se compromete a impulsar proyectos de investigación y formación focalizados en la prevención, el diagnóstico, la terapia, la rehabilitación y la educación en beneficio de los especialistas, pacientes y público en general.

Contacto para medios

María Gallardo / Lucila Rodríguez (BERBÉS)

mariagallardo@berbes.com / lucilarodriguez@berbes.com

678 54 61 79 / 610 44 02 89