

# ENFERMEDADES RARAS en Asturias

Dirección General de Salud Pública y Participación



## Esclerosis sistémica

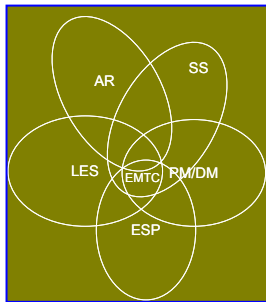
**Índice de informes breves:** 1. ¿Qué es una enfermedad rara? ; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras, 2011; 3. Esclerosis Lateral Amiotrófica; 4. Enfermedad de Huntington; 5. Colitis Ulcerosa; 6. Enfermedad de Crohn; 7. Xantomatosis cerebrotendinosa; 8. Enfermedad de Fabry; 9. Fibrosis quística; **10. Esclerosis sistémica**

### Esclerosis sistémica:

También llamada esclerodermia (si afecta a la piel) o síndrome de CREST, es una enfermedad del tejido conectivo que se caracteriza por cambios en la piel, en los vasos sanguíneos, en músculos esqueléticos y en desconociéndose sus causas.

En la fisiopatología de la enfermedad hay una sobreproducción de colágeno cuya estructura del colágeno está hecha de fibras entrelazadas, y cuando hay una sobreproducción de colágeno tiene lugar un engrosamiento y endurecimiento denominado esclerosis.

Produce, generalmente problemas de diagnóstico diferencial con la Artritis Reumatoide (AR), el Lupus Eritematoso Sistémico (LES), el Síndrome de Sjögren (SS), la Espondilitis Anquilopoyética (ESP), la Dermatomiositis (DM), la Polimiositis (PM), la Miositis por cuerpos de inclusión y la Miositis asociadas a tumores... En ocasiones, hay interacción o superposición de todos estos procesos dando la **ENFERMEDAD MIXTA DEL TEJIDO CONECTIVO (EMTC)**



Generalizando, los casos prototípicos de la esclerosis sistémica cursan con el denominado **síndrome de CREST**, que es un acrónimo de los distintos componentes del síndrome: Calcinosis; fenómeno o síndrome de Raynaud; hipomotilidad Esofágica; eSclerodactilia y Telangectasias

No todos los afectados de esclerosis sistémica, tienen todos los componentes del síndrome simultáneamente: puede faltarles alguno o presentarlos alternándose entre sí. En nuestra serie, el componente más frecuente ha sido el Raynaud (77%), seguido de esclerodactilia e hipomotilidad esofágica.

**Esclerosis sistémica. Proporción de los distintos componentes del Síndrome de CREST. Asturias, 1996- 2008.**

Crest:	Hombres %	Mujeres %	Total %
Calcinosis	16,7	48,3	39,5
Raynaud	58,3	83,9	76,7
Hipomotilidad esófago	58,3	54,8	55,8
Esclerodactilia	58,3	64,5	62,8
Telangectasias	41,7	51,6	48,8

### Objetivos:

Entre 2003-2007 fue estudiada en España por la REPIER en España y Asturias. En esos estudios Asturias presenta una elevada frecuencia de enfermedades raras debidas enfermedad difusa del tejido conectivo por encima de la media nacional medida en términos de Razón de Morbilidad Estandarizada (Atlas Nacional provincial de Enfermedades Raras. Repier, 2006) nos planteamos el elaborar este estudio. Nuestro objetivo, en este estudio, es intentar estimar la incidencia, mortalidad y los diferentes factores de la Esclerosis sistémica en el Principado de Asturias como el describir las características clínicas, epidemiológicas, diagnósticas y terapéuticas de la enfermedad en Asturias que han sido atendidos en los hospitales asturianos entre 1996 y 2008.

### Metodología:

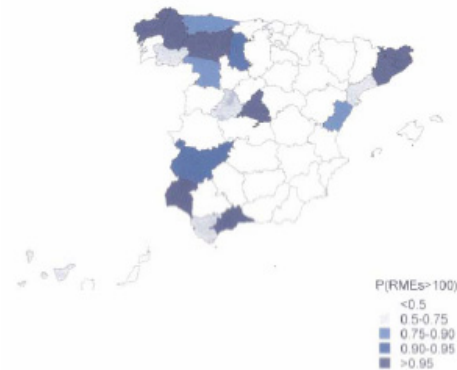
Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia de la Esclerosis sistémica en el período según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información procede de los registros de actividad hospitalaria del Principado de Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de Esclerosis sistémica residente en Asturias entre 1996-2008.

De todo se han localizado un total de 222 casos que cumplían la definición de caso (diagnóstico de esclerosis sistémica (CIE-9<sup>a</sup>: 710.1) en alguno de los código de diagnóstico al alta del CMBD) residentes en Asturias en el período.

Para cada caso se ha recogido en un formulario diseñado específicamente para este estudio, las características identificativas (edad, sexo, residencia), los factores etiopatogénicos, la situación vital en 2003, las formas de presentación clínica (signos y síntomas), las fechas de diagnóstico, los distintos métodos diagnósticos utilizados y los tratamientos aplicados a los casos.

Posteriormente, se procedió a ir, hospital por hospital, recogiendo los datos de cada caso a partir de su historia clínica, habiendo realizado previamente un formulario protocolizado de recogida de información. Una vez recogida la información de todos los casos que reunían la definición de caso de enfermedad se procedió a su análisis y elaboración de un informe.

**Incidencia de Enfermedad difusa del tejido conectivo (entre ellas la Esclerosis sistémica). España. Extraído de Atlas Nacional de Enfermedades Raras, Repier-2006**



### Resultados:

En el período de tiempo analizado (1996-2008, trece años) se han diagnosticado en los hospitales asturianos un total de 222 casos nuevos los que nos da unas tasas de incidencia de 20,4 casos/100.000 habitantes y una tasa media anual de 15,7 casos por millón de habitantes y año.

La incidencia es considerablemente mayor en mujeres, con tasas de 32,4 casos/100.000h, que en hombres, con tasas de 8,7.

**Esclerosis sistémica. Presentación por sexo. Asturias, 1996-2008.**



Esta enfermedad, habitualmente, cursa con: afectación general, cutánea, visceral, cardiorespiratoria, músculoesquelética, renal, etc. Tiene forma cutánea y sistémica y síndromes esclerodermiformes

(fascitis eosinofílica, síndrome de aceite tóxico, síndrome de mialgia eosinofílica, implantes de silicona) con dos patrones de presentación.

### Pronóstico:

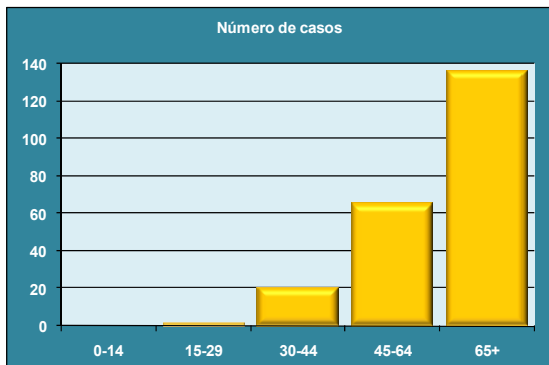
El curso y la severidad de la enfermedad resultan impredecibles, ya que, varían ampliamente de unos enfermos a otros.

La primera causa de muerte es la afectación pulmonar (siendo más frecuente la neumonitis intersticial y la fibrosis pulmonar en la Esclerosis Sistémica Diseminada y la hipertensión pulmonar en la Esclerosis Sistémica localizada).

### Esclerosis sistémica. Presentación clínica (I). Asturias, 1996-2008.

Clinica:	Hombres %	Mujeres %	Total %
<b>Clinica General</b>			
Fenómeno de Raynaud	83,3	93,5	90,7
Induración progresiva de piel	25	16,1	18,6
Artralgias	75	77,4	76,7
Rigidez articular	58,3	48,4	51,2
Fatiga	33,3	25,8	27,9
Pérdida de peso	25	9,7	14
<b>Cutáneas:</b>			
Edemas	58,3	77,4	72,1
Edemas en manos	25	54,8	46,5
Edemas en antebrazos	0	6,4	4,7
Edemas en cara	0	12,9	9,3
Edemas en pies	100	35,5	37,2
Engrosamiento piel	58,3	45,2	48,8
Desaparición de pliegues	16,7	6,4	9,3
Rostro sin expresión	16,7	19,3	18,6
Microstomía	33,3	38,7	37,2
Ausencia surcos peribucales	16,7	3,2	7
Atrofia piel	16,7	12,9	14
Ulceración	25	38,7	34,9
Calcificación	16,7	41,9	34,9
Pigmentación	8,3	32,2	25,6

### Esclerosis sistémica. Presentación por edad. Asturias, 1996-2008.



En un gran número de pacientes la esclerosis puede estabilizarse durante unos años y ser lentamente progresiva.

### Esclerosis sistémica. Presentación clínica (II). Asturias, 1996-2008.

	Hombres %	Mujeres %	Total %
<b>Viscerales:</b>			
Disfagia	41,7	45,2	44,2
Insuficiencia del Cardias	16,7	35,5	30,2
Esofagitis reflujo	33,3	45,2	41,9
Neumatosi	33,3	9,7	16,3
Cirrosis biliar primaria	0	3,2	2,3
<b>Cardiorrespiratorio:</b>			
Fibrosis pulmonar	58,3	45,2	48,8
Pleuritis	8,3	6,4	7
Pericarditis	0	3,2	2,3
HT pulmonar	8,3	19,3	16,3
Arritmia cardíaca	8,3	6,4	7
Insuficiencia cardíaca	25	12,9	16,3
<b>Renales:</b>			
Nefropatía	0	9,7	7
HTA maligna	8,3	6,4	4,7
Insuficiencia Renal	0	9,7	7
Metaplasia Barret	8,3	3,2	4,7
Sind Sjogrem	8,3	19,3	16,3
Sibilancias	16,7	6,4	9,3
<b>Músculoesqueléticos:</b>			
Roce por fricción en rodillas	16,7	12,9	14
En vainas tendinosas	25	12,9	16,3
Contractura en flexión MMSS	25	9,7	14
Ulceras tróficas en dedos	58,3	45,2	48,8

La supervivencia suele ser del 80% a los 5 años. En Asturias, en nuestra serie, de los 222 enfermos seguidos han fallecido un 16%. Han fallecido, proporcionalmente, más hombres (un 42% de ellos frente a solo un 6% de las mujeres).

Copias de este documento están disponibles en [www.asturias.es](http://www.asturias.es) → Cuidar tu salud → Encuesta de Salud así como en la página web de Astursalud: [www.astursalud.es](http://www.astursalud.es). Para más información puede dirigirse a: Dirección General de Salud Pública y Participación. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Gobierno del Principado de Asturias. C/ Ciriaco Miguel Vigil, 9 33006 OVIEDO

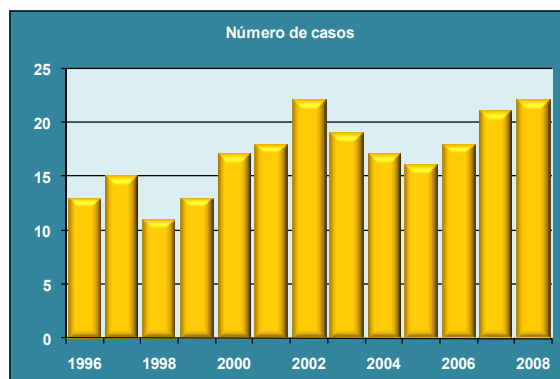
La mayoría de los enfermos presentan signos de afectación visceral y, cuando hay compromiso del tracto gastrointestinal, el corazón, los riñones o los pulmones (esclerosis sistémica), la enfermedad puede causar la muerte.

Por lo general, se diagnostican a través de la historia clínica y de los hallazgos físicos. Para determinar la extensión y severidad de la alteración de los distintos órganos internos se efectúan los siguientes exámenes:

Exámenes diagnósticos:	Hombres %	Mujeres %	Total %
Elevación sedimentación	41,7	67,7	60,5
Factor reumatoide	33,3	61,3	53,5
Ac antinucleares	50	90,3	79,1
Proteinuria	25	16,1	14
Hematuria	58,3	6,4	7
Fibrosis en tórax	50	45,2	46,5
Patrón restrictivo en pulmón	16,7	32,2	27,9
Biopsia en piel +	25	32,2	30,2

En Asturias, en nuestra serie, los fármacos más utilizados fueron los AINE-s(79%), los corticoides (67%, sobre todo en mujeres). A gran distancia se sitúan: la penicilamina, los inmunosupresores, la bomba de protones (todos con un 26%), las prostaciclina (23%) y la ciclofosfamida (12%)

### Esclerosis sistémica. Evolución por año de presentación. Asturias, 1996-2008.



### Conclusiones:

Estamos ante una enfermedad crónica de causa desconocida, caracterizada por fibrosis difusa, cambios degenerativos y anomalías vasculares en piel (esclerodermia), estructuras articulares y órganos internos (sobre todo esófago, intestino, tiroides, pulmón, corazón y riñón), que tiene gravedad y evolución muy diversas: desde afectación estrictamente cutánea y evolución muy prolongada (a veces décadas) hasta un engrosamiento cutáneo generalizado que progresa muy rápidamente hasta provocar, en ocasiones, un ataque mortal. Los tratamientos utilizados son sintomáticos y, tiene un éxito relativo. No se conoce ningún tratamiento curativo de la enfermedad. Es prometedor el uso futuro del p144, péptido inhibidor del factor de crecimiento tisular beta-1, que en modelo animal consigue revertir la fibrosis. Aplicado por vía cutánea puede ser aprobado para esclerodermia localizada. Las líneas de investigación van encaminadas al estudio de aquellas terapéuticas que pudieran modificar el curso de la enfermedad, se han utilizado diferentes fármacos como d-penicilamina, interferón gamma y relaxina recombinante humana, que inhibirían la producción de colágeno por los fibroblastos y podrían mejorar la esclerosis dérmica, aunque todavía no existen resultados concluyentes. En Asturias los patrones epidemiológicos se corresponden casi con absoluta precisión a los publicados en distintas series, con misma proporción de sexos, tasas de incidencia, formas de presentación, y resultados de la patología. Se observa en esta enfermedad una marcada mayor representación del sexo femenino.

No se han estudiado en esta fase de la investigación, el impacto que tiene la enfermedad sobre la comunidad (costes asociados a la enfermedad, costes sociales, coste de disposición, etc.) ni el que tiene sobre el individuo enfermo o su familia (calidad de vida, impacto sobre su salud, etc.), que son objeto de un estudio específico en una segunda fase de investigación.

**Este proyecto ha sido financiado a cargo de los fondos para la cohesión territorial 2010 del Ministerio de Sanidad y Política Social que fueron aprobados en el CISNS, como apoyo a la implementación a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**

**Informe realizado por Mario Margolles y Sara Mérida.**  
Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Principado de Asturias.