

En el marco del BRN Research Forum – Respiratory Health Hot Topics: State of the Art, bajo el lema "Investigando en EPOC: desde la genética a la clínica"

BRN advierte que la EPOC también puede afectar a jóvenes y plantea que se hagan espirometrías en la infancia y juventud para diagnosticarla

- Esta enfermedad no es exclusiva de hombres mayores de 50-60 años fumadores, ya que también puede afectar a los jóvenes de 20-25 años y a las mujeres no fumadoras.
- Los factores de riesgo que pueden conducir a la EPOC a edades tempranas son la prematuridad, el bajo peso al nacer, las infecciones repetidas durante la infancia, la mala dieta o que la madre fume durante el embarazo, entre otros.
- Es preciso implementar el diagnóstico precoz en los jóvenes, mediante espirometrías para estudiar su salud pulmonar, prueba que podría realizarse a partir de los 6-8 años, al entrar en la universidad o al sacarse el carnet de conducir.

27 de septiembre de 2023. La enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) es una afección respiratoria que no solo afecta a los hombres fumadores, como se había considerado tradicionalmente, sino también a las mujeres y a los jóvenes, lo que se denomina con la nueva terminología **EPOC joven (o *Young COPD*, en inglés)**. El tabaquismo es un factor de riesgo muy importante para su desarrollo, pero no el único. La enfermedad también puede estar provocada por otros factores de riesgo genéticos y ambientales que pueden influir negativamente en el desarrollo de los pulmones del feto, el niño y el adolescente y alterar la función pulmonar de los jóvenes.

“En los primeros años de vida, durante el embarazo, la infancia y la adolescencia, puede haber factores que alteren el desarrollo de los pulmones y que conduzcan a la EPOC en personas jóvenes, de 20-25 años, como la prematuridad, el bajo peso al nacer, las infecciones repetidas durante la infancia, la mala dieta o que la madre fume durante el embarazo”, explica el Dr. Àlvar Agustí, neumólogo e investigador de [Barcelona Respiratory Network \(BRN\)](#), red dedicada al impulso de la investigación colaborativa en el ámbito de la salud respiratoria.

BRN ha querido poner de manifiesto este cambio de paradigma de la EPOC, con motivo del **BRN Research Forum**, que se celebra este **28 de septiembre** en el Parc Sanitari Pere Virgili, con el título “Investigando en la EPOC, desde la genética a la clínica”, en un formato híbrido *online* y presencial, y cuya primera parte se centrará, precisamente, en los “Condicionantes genéticos en el desarrollo de la EPOC: EPOC en los jóvenes”.

La EPOC es una afección pulmonar heterogénea caracterizada por síntomas respiratorios crónicos, como la disnea, tos, producción de esputo o exacerbaciones, debido a distintas anomalías de las vías respiratorias que causan una obstrucción persistente, a menudo progresiva, del flujo de aire. El desarrollo de esta enfermedad es el resultado de interacciones entre genes (G), factores ambientales (E) que ocurren durante la vida (T) del individuo (GETomics¹), lo que puede alterar los pulmones y los procesos normales del desarrollo de este

órgano o de su envejecimiento. “Todos tenemos un *background* genético y este *background* genético modula la relación de las personas con los factores ambientales”, destaca el Dr. Agustí.

Históricamente la EPOC se consideraba una enfermedad inducida por el tabaco que, mayoritariamente, afectaba a hombres mayores de 50 a 60 años. “Este era el concepto tradicional, pero, en la última década, la investigación ha demostrado que este concepto está equivocado. El tabaco es un factor muy importante, pero no el único. Hay otros muchos factores que pueden influir en su desarrollo”², informa el Dr. Agustí.

En la actualidad, dentro de la EPOC, cabe distinguir la **EPOC joven**. Teniendo en cuenta que el máximo pico de la función pulmonar se alcanza a la edad de 20-25 años, la EPOC joven es aquella que padecen personas más jóvenes de 50 años que posiblemente nunca han alcanzado ese pico normal de la función pulmonar en la edad adulta o que han iniciado un declive temprano de esta función.

La prevalencia global de la EPOC en la población es del 10,3%, mientras que, entre los jóvenes, la prevalencia de baja función pulmonar se sitúa entre un 4 y un 12% de la población joven, según diferentes estudios, informa el Dr. Agustí.

Factores genéticos y ambientales

Las principales exposiciones ambientales que conducen a la EPOC son el tabaquismo y la inhalación de partículas y gases tóxicos provenientes de la contaminación del aire doméstico y exterior, aunque también pueden contribuir otros factores ambientales y del huésped (incluido el desarrollo pulmonar anormal y el envejecimiento pulmonar acelerado). El factor de riesgo genético más conocido y relevante (aunque raro) de EPOC identificado hasta la fecha son las mutaciones en el gen SERPINA1 que conducen a una deficiencia de α -1 antitripsina.

Asimismo, se han identificado cientos de variantes genéticas asociadas con una función pulmonar reducida y riesgo de EPOC, aunque el impacto de su efecto individual es pequeño y todavía no se conoce con certeza si estos genes son directamente responsables de la EPOC o solo son marcadores de otros genes causales.

Ahora, el mejor conocimiento y comprensión de que otros factores ambientales, además del tabaquismo, que pueden contribuir a la EPOC, especialmente en personas jóvenes, y que existen condiciones precursoras (Pre-EPOC, PRISm), abre nuevas ventanas de oportunidades para su prevención, diagnóstico precoz e intervención terapéutica pronta y adecuada.

Infradiagnóstico de la EPOC en personas jóvenes

La EPOC es una enfermedad común, prevenible y tratable, pero está muy infradiagnosticada e, incluso, existen diagnósticos erróneos generalizados que llevan a que los pacientes no reciban tratamiento o reciban un tratamiento inadecuado. Puede comenzar a desarrollarse en etapas muy tempranas de la vida y manifestarse muchos años después. Por ello, mejorar en el diagnóstico adecuado y temprano de la EPOC son cruciales y pueden tener un impacto muy significativo en la salud individual de las personas y en la salud pública. Trabajar en esta dirección es, si cabe, más relevante en la población joven, en la que la EPOC está aún más infradiagnosticada.

“Estas personas pueden tener más enfermedades cardiovasculares, diabetes e, incluso, morir prematuramente³. Por eso, debemos insistir en que el cambio del paradigma de la EPOC implica que esta enfermedad va más allá del tabaquismo y, por supuesto, de los varones. Puede ocurrir en personas jóvenes y, por tanto, también se les deben realizar espirometrías para diagnosticarla”, destaca el Dr. Agustí.

“Del mismo modo que se mide la presión arterial o el colesterol como factores de riesgo de la enfermedad cardiovascular, se tendrían que hacer espirometrías para detectar precozmente la EPOC. Esta prueba es fácil, precisa y barata. Se están realizando poco en personas mayores y muy poco en personas jóvenes⁴”, remarca el Dr. Agustí.

Este experto afirma que existen distintos momentos en los que se podría realizar esta prueba a los niños y jóvenes. A un niño se le puede hacer una espirometría a partir de los 6-8 años y, para combatir el infradiagnóstico en los más jóvenes, se deberían “hacer campañas de concienciación de la salud pulmonar, haciendo espirometrías, en la entrada a la universidad o al sacarse el carnet de conducir”, plantea el Dr. Agustí. El objetivo es lograr el diagnóstico temprano de la enfermedad para poder hacer un seguimiento e iniciar un tratamiento lo antes posible, en lugar de esperar a diagnosticarla a los 65 años.

Por último, recalca que **este nuevo paradigma de la EPOC no implica que se deje de prestar atención al tabaquismo, que sigue siendo un factor de riesgo muy relevante para el desarrollo de esta enfermedad, entre otras**. “No se ha de fumar. Los nuevos factores de riesgo de la EPOC no deben ser una excusa para que la población no deje de fumar. El tabaquismo es un factor de riesgo muy importante no solo para la EPOC, sino también para otras enfermedades (cancer y enfermedades cardiovasculares en particular). La lucha antitabaco sigue siendo fundamental. Pero, en el caso de la EPOC, no nos podemos detener en atribuir su causalidad solo al tabaco; debemos mirar más factores, y, sobre todo, mejorar el diagnóstico precoz, especialmente en los jóvenes, donde las alternativas terapéuticas existentes hoy en día sean, posiblemente, mas eficaces”, subraya el Dr. Agustí.

Bibliografía

1. Agustí, A., et al. (2022). "Pathogenesis of chronic obstructive pulmonary disease: understanding the contributions of gene–environment interactions across the lifespan." *The Lancet Respiratory Medicine* 10(5): 512-524.
2. Breyer-Kohansal, R., et al. (2020). "Factors Associated with Low Lung Function in Different Age Bins in the General Population." *Am J Respir Crit Care Med.* 202 (2): 292-296.
3. Agustí, A., et al. (2017). "Lung function in early adulthood and health in later life: a transgenerational cohort analysis." *The Lancet Respiratory Medicine* 5(12): 935-945.
4. Agusti, A., et al. (2021). "Spirometry: A practical lifespan predictor of global health and chronic respiratory and non-respiratory diseases." *European Journal of Internal Medicine* 89: 3-9.

BARCELONA REPIRATORY NETWORK (BRN)

La misión de BRN es potenciar y agilizar la investigación e innovación en salud respiratoria, fomentando la cooperación entre diferentes agentes públicos y privados (centros



hospitalarios, centros de investigación, industria farmacéutica y de tecnología sanitaria) e implicando la sociedad civil para promover proyectos de excelencia que aporten innovación de valor, atraer inversión, impulsar la actividad económica y generar riqueza y bienestar. Asimismo, busca impulsar la formación en investigación, favorecer la divulgación de conocimiento y llegar a ser un referente internacional.

Para más información y gestión de entrevistas

Montse Llamas / 636 820 201 / montse@alaoeste.com

Sergi Collado / 650818754 / sergi@alaoeste.com