

Editorial

Microlitiasis Alveolar Pulmonar (MAP): Un Desafío en la Medicina Respiratoria

La microlitiasis alveolar pulmonar (MAP) es una enfermedad rara y progresiva que presenta un reto significativo en el campo de la medicina respiratoria y la medicina del trabajo. Esta afección, de base genética, está relacionada con mutaciones en el gen SLC34A2, responsable del transporte de fosfato en los alvéolos pulmonares⁽¹⁾. Su principal característica es la acumulación de cuerpos laminares fosfato-cálcicos en el intersticio pulmonar, lo que afecta gravemente la función respiratoria y reduce la calidad de vida de los pacientes.

Aunque su prevalencia es baja, la MAP representa una carga significativa para la comunidad médica debido a su diagnóstico tardío y su similitud con otras enfermedades pulmonares. Estudios epidemiológicos han reportado casos en diversas partes del mundo, con una mayor incidencia en poblaciones de Turquía, India y Europa del Este⁽²⁾. Sin embargo, la falta de registros sistemáticos impide una comprensión más detallada de su verdadera distribución global. En América Latina, los casos reportados son escasos⁽³⁾, lo que sugiere un subdiagnóstico y una necesidad urgente de mejorar la vigilancia epidemiológica.

Según datos recientes, se han documentado menos de 1200 casos en la literatura médica mundial⁽⁴⁾. La enfermedad se presenta generalmente en la edad adulta, aunque en algunos casos se ha identificado en niños y adolescentes. La MAP no muestra predilección de género y su transmisión hereditaria sigue siendo un área de estudio. En países en desarrollo, donde el acceso a tecnología avanzada es limitado, el diagnóstico puede retrasarse aún más, lo que lleva a una progresión silenciosa de la enfermedad.

Las enfermedades respiratorias ocupacionales, como la neumoconiosis, la silicosis y la asbestosis, comparten manifestaciones radiológicas con la MAP, lo que complica su diagnóstico diferencial⁽⁵⁾. Trabajadores expuestos a polvo de sílice, asbesto y otros minerales pueden desarrollar patologías con patrones radiológicos similares, como opacidades difusas y calcificaciones pulmonares. Estas enfermedades afectan predominantemente a mineros, trabajadores de la construcción y de industrias manufactureras, sectores donde la exposición a partículas inhalables es significativa. Es fundamental diferenciar la MAP de estas afecciones ocupacionales, ya que su origen genético implica un abordaje terapéutico distinto. La radiología juega un papel crucial en la detección de la MAP. Su patrón característico de “tormenta de arena” en la tomografía computarizada de alta resolución (TCAR) permite distinguirla de otras enfermedades⁽⁶⁾. No obstante, es fundamental considerar diagnósticos diferenciales como la fibrosis pulmonar idiopática, la sarcoidosis y la tuberculosis miliar.

El lavado broncoalveolar (LBA) y la biopsia pulmonar pueden ayudar a confirmar la presencia de depósitos de fosfato cálcico. Sin embargo, en la actualidad, la detección de mutaciones en el gen SLC34A2 mediante pruebas genéticas se ha convertido en una herramienta crucial para confirmar el diagnóstico sin necesidad de procedimientos invasivos⁽⁷⁾.

Para optimizar el diagnóstico y tratamiento de la MAP, es crucial un abordaje multidisciplinario que involucre neumólogos, radiólogos, patólogos y especialistas en medicina del trabajo. Además, la colaboración internacional y el desarrollo de

registros de casos pueden contribuir a mejorar el conocimiento sobre la epidemiología y evolución de la enfermedad. La inclusión de pruebas genéticas en la práctica clínica podría facilitar la detección precoz y reducir la confusión con enfermedades pulmonares adquiridas.

Los programas de vigilancia epidemiológica deben incluir a la MAP dentro de los diagnósticos diferenciales de enfermedades intersticiales pulmonares, especialmente en regiones donde la exposición a agentes ocupacionales es frecuente. La capacitación de profesionales de la salud y la implementación de protocolos clínicos mejor estructurados pueden contribuir a una identificación más temprana de la enfermedad.

El futuro del manejo de la MAP se centra en la investigación de nuevas terapias dirigidas a corregir el defecto genético subyacente y frenar la progresión de la enfermedad. Estudios recientes han explorado el potencial de terapias génicas y farmacológicas específicas que modulen el metabolismo del fosfato en los pulmones. Asimismo, es imperativo mejorar la detección temprana y la diferenciación con enfermedades ocupacionales para optimizar el tratamiento y reducir el impacto en la salud pública.

La terapia génica, aún en etapa experimental, podría representar una solución viable a largo plazo para los pacientes con MAP. También se están investigando terapias farmacológicas que inhiban la acumulación de fosfato cálcico en los alvéolos⁽⁸⁾, con resultados prometedores en modelos preclínicos.

En términos de salud pública, la MAP debe considerarse dentro del espectro de enfermedades raras que requieren mayor atención en términos de acceso a diagnóstico y tratamiento. La creación de registros internacionales, la difusión de guías clínicas actualizadas y la integración de programas de tamizaje genético podrían mejorar el pronóstico de los pacientes afectados.

Aunque poco conocida, la MAP representa un llamado de atención sobre la importancia de abordar las enfermedades raras con enfoques

innovadores, colaboración internacional y equidad en el acceso a la salud. La ciencia médica avanza constantemente, y con el desarrollo de nuevas tecnologías y terapias, se espera que en el futuro esta enfermedad pueda ser mejor comprendida y tratada, mejorando la calidad de vida de quienes la padecen.

Diemen Delgado-García
Presidente del Observatorio Internacional
de Neumoconiosis

Bibliografía

1. Jönsson ÅLM, Hilberg O, Simonsen U, Christensen JH, Bendstrup E. New insights in the genetic variant spectrum of SLC34A2 in pulmonary alveolar microlithiasis; a systematic review. *Orphanet J Rare Dis.* 2023 May 31;18(1):130. doi: 10.1186/s13023-023-02712-7. PMID: 37259144; PMCID: PMC10230741.
2. Cherian, S.V., & Kumar, A. (Eds.). (2023). *Rare Lung Diseases: A Comprehensive Clinical Guide to Diagnosis and Management* (1st ed.). CRC Press. <https://doi.org/10.1201/9781003089384>.
3. Mar Conde MD, Ramírez LE, Morales EI, Sua LF, Trujillo LF. Pulmonary Alveolar Microlithiasis in a Young Man Undergoing Lung Transplantation: A Case Report. *Int J Surg Pathol.* 2024 Jul 21:10668969241261538. doi: 10.1177/10668969241261538. Epub ahead of print. PMID: 39034274.
4. Jönsson, Å.L.M., Hilberg, O., Simonsen, U. et al. New insights in the genetic variant spectrum of SLC34A2 in pulmonary alveolar microlithiasis; a systematic review. *Orphanet J Rare Dis* 18, 130 (2023). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02712-7>.
5. Prieto Fernandez A, Palomo Antequera B, Del Castillo Arango K, Blanco Guindel M, Nava Tomas ME, Mesa Alvarez AM. Inhalational lung diseases. *Radiologia (Engl Ed).* 2022 Dec;64 Suppl 3:290-300. doi: 10.1016/j.rxeng.2022.10.007. PMID: 36737167.

6. Kumar, D. S., & Gokul, K. (2022). Abnormal Chest Skiagram in a Normal Individual a Case Report on Orphan Lung Disease–Pulmonary Alveolar Microlithiasis. *Journal of Association of Pulmonologist of Tamil Nadu*, 5(1), 41-43.

7. Liu Q, Ju X, Guo T, Peng H. A novel compound heterozygous mutation in the SLC34A2 gene causes pulmonary alveolar microlithiasis. *QJM*. 2024 Apr 12;117(4):293-296. doi: 10.1093/qjmed/hcad280. PMID: 38070491.

8. Shaw BM, Shaw SD, McCormack FX. Pulmonary Alveolar Microlithiasis. *Semin Respir Crit Care Med*. 2020 Apr;41(2):280-287. doi: 10.1055/s-0040-1702211. Epub 2020 Apr 12. PMID: 32279298.

losa

logística + salud MED

LOSAMED dispone de soluciones profesionales globales en el ámbito de la salud laboral y privada, ofreciendo suministros, logística y servicios según análisis específico para cada cliente.

LOSAMED ofrece servicio global a nuestros clientes. Facilitando el aprovisionamiento de recursos y servicios, poniendo a su disposición los mejores profesionales y productos.

