

# Fisiopatologia del cos humà

Julio Villalobos Hidalgo

PID\_00206244



# Índex

<b>Introducció</b> .....	5
<b>1. Fisiologia</b> .....	7
1.1. El sistema respiratori .....	8
1.2. El sistema digestiu .....	10
1.3. El sistema excretor .....	11
1.4. El sistema circulatori .....	12
1.5. El sistema nerviós .....	14
1.6. El sistema endocrí .....	15
1.7. El sistema sensorial .....	18
1.8. El sistema musculoesquelètic .....	19
1.9. El sistema reproductor .....	20
<b>2. Malalties</b> .....	21
2.1. Addiccions. Alcoholisme i tabaquisme .....	21
2.2. Hipertensió arterial .....	23
2.3. Artrosi .....	24
2.4. Cataractes .....	25
2.5. Cardiopaties isquèmiques .....	25
2.6. Càncer .....	27
2.7. Diabetis .....	29
2.8. Dislipèmies .....	30
2.9. Insuficiència respiratòria. Asma i malaltia obstructiva crònica ..	31
2.10. Malaltia vascular cerebral .....	33
2.11. Cremades. Grans cremats .....	34
2.12. Hèrnia de hiata .....	35
2.13. Insuficiència renal. Diàlisi i trasplantament renal .....	35
2.14. Trastorns neurològics. Demència senil .....	37
2.15. Esclerosi múltiple .....	39
2.16. Esclerosi lateral amiotròfica. ELA .....	40
2.17. Malaltia terminal. Cures pal·liatives .....	41
2.18. Malalties rares .....	42
<b>Glossari</b> .....	45
<b>Bibliografia</b> .....	46



## **Introducció**

Seria presumptuós per la nostra banda pretendre impartir un tractat de fisiopatologia en l'extensió docent i el temps que tenim previst dedicar a aquest mòdul, disciplina a la qual es dediquen diversos anys en les facultats de ciències de la salut i que constitueix el nucli de la docència d'aquests professionals.

L'objectiu d'aquest mòdul és donar una visió general del funcionament dels diversos sistemes que constitueixen el complex funcionament del nostre cos i enfocar-nos en les malalties que amb més freqüència us trobareu en la vostra tasca en les organitzacions sanitàries i que estudiareu específicament des del punt de vista del treball social sanitari en el segon postgrau d'aquest màster.

Aquest coneixement bàsic de la fisiopatologia d'aquestes malalties no solament us donarà una perspectiva sanitària necessària dels pacients als quals atendreu, sinó també la possibilitat de manejar idees i llenguatge especialitzat que us permetrà més integració amb els altres professionals sanitaris que atenen els ciutadans i pacients.



## 1. Fisiologia

El nostre cos és el fruit de l'evolució de milers d'anys, el qual, preservant la millor opció de canvis adaptatius, ha arribat a constituir un sistema especialitzat perfectament integrat i regulat que ens permet dur a terme totes les funcions que han fet de l'ésser humà l'espècie dominant del nostre planeta.

El nostre cos està format per milions de cèl·lules relativament simples i especialitzades per a fer una funció específica, però totes perfectament coordinades, regulades i integrades per a assolir els objectius prioritaris i globals de l'ésser humà en les múltiples etapes i circumstàncies amb les quals s'enfrontarà durant la seva existència.

Totes les nostres cèl·lules s'han de desenvolupar en un medi intern, que ha de ser molt estable, que les independitzi del medi extern variable, i necessiten per al desenvolupament assimilar alguns materials i també rebutjar-ne els residus. Aquest complicat entramat de cèl·lules necessita un exquisit sistema de regulació, la denominada *hemostàsia*.

Les diferents funcions que necessita el nostre organisme per al seu desenvolupament es poden estudiar com a sistemes, en què s'agrupen cèl·lules que contribueixen a fer aquesta funció.

1) L'intercanvi de matèries amb l'exterior es du a terme per mitjà del sistema respiratori, el sistema digestiu i el sistema excretor.

- El **sistema respiratori** té com a funció fonamental aportar oxigen a totes les cèl·lules del cos i netejar l'anhídrid carbònic que resulta del metabolisme cel·lular.
- El **sistema digestiu** té com a funció aportar els nutrients necessaris per al metabolisme cel·lular i rebutjar els que no s'hi utilitzin.
- El **sistema excretor** té com a funció eliminar els productes tòxics generats pel metabolisme cel·lular i mantenir l'equilibri aquós i mineral sanguini.

2) L'aportació dels nutrients a les cèl·lules i la regulació dels complexos mecanismes d'integració les duen a terme el sistema circulatori, el sistema nerviós i el sistema endocrí.

- El **sistema circulatori** té com a funció portar a totes les cèl·lules de l'organisme l'oxigen i els materials necessaris per al seu desenvolupament i alliberar-les dels productes de rebuig que produeixen en el metabolisme.

- El **sistema nerviós** té com a funció integrar i coordinar tota la informació que rep dels sensors i transmetre la resposta adequada als òrgans efectors motor o secretor.
- El **sistema endocrí** té com a funció, per mitjà de la secreció glandular, estimulada pel sistema nerviós, coordinar la resposta de l'organisme per a compensar les variacions del medi extern.

3) La percepció del medi extern es du a terme per mitjà del sistema sensorial.

El **sistema sensorial** té com a missió relacionar-nos amb el medi extern, i ho fa per mitjà de sensors que permeten veure, sentir, degustar, olorar i sentir.

4) L'estabilitat i la mobilitat del nostre cos està assegurada pel sistema musculoesquelètic.

El **sistema musculoesquelètic** té com a missió mantenir l'estabilitat del nostre cos i permetre'n la mobilitat coordinada.

5) De la continuïtat de la nostra espècie és responsable el sistema reproductor.

El **sistema reproductor** té com a funció la generació de nous individus de la nostra espècie i d'aquesta manera mantenir-ne l'especificitat.

### 1.1. El sistema respiratori

L'energia que necessiten totes les cèl·lules del nostre organisme per a desenvolupar les funcions específiques procedeix de la combustió de determinades substàncies químiques. Perquè es puguin fer necessiten l'aportació contínua d'oxigen ( $O_2$ ). Aquest element es troba en l'atmosfera en una proporció del 21%. El  $O_2$  no pot ser absorbit directament a través de la pell, sinó que ho ha de fer el sistema respiratori, que a través de la sang el porta a cadascuna de les cèl·lules.

Com a producte del metabolisme cel·lular es genera anhídrid carbònic ( $CO_2$ ), que també ha de ser eliminat a través de la sang i expulsat a l'atmosfera a través del sistema respiratori.

La funció respiratòria comprèn els processos següents:

- 1) El pas de l'aire a través de les vies respiratòries fins a arribar als alvèols pulmonars.
- 2) El pas a la sang de l'oxigen alveolar.
- 3) El transport de l'oxigen per la sang i la distribució a totes les cèl·lules.



- 4) El pas de l'oxigen de la sang a les cèl·lules.
- 5) La producció cel·lular de CO<sub>2</sub> i l'absorció per la sang.
- 6) El transport del CO<sub>2</sub> per la sang als alvèols.
- 7) L'expulsió de l'aire a l'atmosfera.

L'aparell respiratori té els orificis d'entrada i sortida de l'aire al nas i la boca i una sèrie de conductes cada vegada més estrets que condueixen l'aire fins als alvèols, on es fa l'intercanvi de O<sub>2</sub> i CO<sub>2</sub> amb la sang: faringe, laringe, tràquea, bronquis i bronquíols. La funció és adequar la velocitat, neteja, humitat i temperatura de l'aire perquè l'intercanvi de gasos en els alvèols es faci de manera òptima. Això s'aconsegueix per l'existència de glàndules de secreció, epitelis especialitzats i una proporció cada vegada més gran de teixit elàstic i musculatura llisa dels conductes a mesura que s'estrenyen.

L'entrada d'aire en els pulmons es fa per l'expansió (inspiració) de la caixa toràctica en produir-se una pressió negativa intratoràctica, mentre que la sortida d'aire es deu a la contracció (expiració) de la caixa toràctica. La fixació entre els pulmons i la caixa toràctica es fa pel lliscament entre la pleura visceral, adherida als pulmons, i la pleura parietal, que entapissa interiorment la caixa toràctica.

La freqüència respiratòria en estat de repòs és d'unes 15 respiracions/minut, però pot variar en funció de les necessitats metabòliques per a adaptar a aquestes el subministrament de O<sub>2</sub> i l'extracció de CO<sub>2</sub>. Encara que hi ha altres receptors per al control de la respiració el principal és el denominat *centre respiratori*, situat en el tronc encefàlic, que reacciona en funció de la concentració de CO<sub>2</sub> en la sang per mantenir-la a nivells normals.

El desplaçament d'un gas a través d'una membrana depèn de la permeabilitat d'aquesta i de la concentració o pressió parcial del gas en tots dos costats de la membrana. L'intercanvi de gasos en els alvèols es produeix a través de dues membranes molt fines: l'epiteli alveolar i l'endoteli capil·lar. Atesa l'alta permeabilitat d'aquestes dues membranes, l'intercanvi gasós es fa per gradients de pressió. En l'aire alveolar la pressió parcial de O<sub>2</sub>, PO<sub>2</sub>, és de 100 mm Hg i la pressió parcial del CO<sub>2</sub>, PCO<sub>2</sub>, és de 40 mm Hg, mentre que la de la sang venosa capil·lar és de PO<sub>2</sub> = 40 mm Hg i PCO<sub>2</sub> = 46 mm Hg. Aquest gradient condiciiona el pas de O<sub>2</sub> dels alvèols a la sang i del CO<sub>2</sub> de la sang capil·lar als alvèols, la qual cosa permet una composició de la sang a la sortida dels pulmons de PO<sub>2</sub> = 100 mm Hg i PCO<sub>2</sub> = 40 mm Hg, adequada per a l'oxigenació cel·lular.

L'intercanvi gasós en els teixits es produeix de manera inversa: l'entorn tissular capta  $O_2$  i cedeix  $CO_2$  a causa de la diferència de gradients. Aquesta transferència dependrà del grau de metabolisme de cada teixit, molt variable no solament per la tipologia cel·lular sinó també per l'activitat d'aquestes.

Encara que el  $O_2$  és soluble en el plasma, la sang transporta la majoria del  $O_2$  associat a l'hemoglobina (Hb), una proteïna que es troba a l'interior dels eritròcits i es combina reversiblement amb el  $O_2$  en funció de la  $PO_2$  en la sang. El  $CO_2$  és transportat per la sang dissolt en forma de  $CO_3H^-$  i  $H^+$ .

## 1.2. El sistema digestiu

Les cèl·lules del nostre organisme necessiten energia i una sèrie de nutrients per a poder créixer i desenvolupar les seves funcions. Aquests nutrients s'obtenen dels aliments que ingerim, que han de ser transformats perquè les cèl·lules els puguin utilitzar.

La funció del sistema digestiu és aportar i adequar aquestes substàncies, i també excretar aquelles que per la seva inutilitat no siguin necessàries. L'adequació dels aliments es fa a través de tot el tracte digestiu, on diverses glàndules van hidrolitzant els aliments i els converteixen en molècules més petites capaces de travessar la paret intestinal, ser transportades per la sang i la limfa i portades a les cèl·lules, seguint els processos següents:

- 1) Entrada dels aliments i progressió pel tracte digestiu
- 2) Divisió mecànica dels aliments
- 3) Secreció de les glàndules digestives i els canvis químics que els aliments experimenten
- 4) Pas de les substàncies assimilables a través de la paret intestinal
- 5) Assimilació per les cèl·lules
- 6) Expulsió de les restes no utilitzables

L'aparell digestiu és un llarg tub de calibre divers i constituït per dues capes: una capa glandular i una capa muscular. L'epiteli mucós entapissa interiorment el tub digestiu i a través dels nombrosos orificis s'aboquen les secrecions de les glàndules allotjades en la capa subjacent o altres que procedeixen d'altres òrgans més llunyans com el fetge o el pàncrees. La capa muscular està formada per fibres musculars llises, excepte en els extrems, boca i anus, on hi ha músculs de fibra estriada i moviments voluntaris.

L'entrada de l'aliment es produeix per la **boca**, la funció de la qual és de translació i insalivació, connecta amb la **faringe**, comuna amb l'aparell respiratori, connecta amb l'**esòfag**, que discorre per darrere de la tràquea, i desemboca en l'estómac a través d'un esfínter, el càrdies. L'estómac té les funcions de regulador del pas dels aliments a l'intestí i degradació dels aliments; el separa de l'intestí prim l'esfínter pilòric. L'**intestí prim** és un tub llarg que està dividit en tres porcions: el duodè, el jejú i l'ili. El duodè, porció proximal, és on desemboquen les secrecions del fetge i del pàncrees. Tota la mucosa intestinal presenta vellositats molt vascularitzades a través de les quals s'absorbeixen les substàncies digerides. L'esfínter ileocecal el separa l'**intestí gruixut**, que finalitza en el recte, que comunica amb l'exterior a través de l'anús. Dos esfínters mantenen tancat l'orifici de sortida: l'esfínter anal intern, de musculatura lliça, i per tant involuntari, i l'anal extern, de musculatura estriada i voluntària. L'activitat digestiva de l'intestí gruixut és de poca importància però és crucial en el paper que té la flora microbiana en la síntesi de vitamines, absorció de líquids i degradació d'alguns components alimentosos.

Des que els aliments entren per la boca, es van transformant químicament perquè puguin ser absorbits en les vellositats intestinals. La transformació es fa majoritàriament en l'estómac i en l'intestí prim amb secrecions específiques que degraden els hidrats de carboni, les proteïnes i els greixos, que finalitzen en monosacàrids, aminoàcids i àcids grassos, que juntament amb l'aigua, les sals minerals, les vitamines i altres compostos poden travessar la paret intestinal, ser vehiculats per sang i limfa i arribar a les cèl·lules.

### 1.3. El sistema excretor

El metabolisme cel·lular genera una sèrie de productes inútils o tòxics que hem d'eliminar per a mantenir un medi intern adequat per al funcionament de tots els nostres sistemes vitals. Encara que hi ha altres mecanismes d'excreció de productes com la pell, el principal òrgan excretor són els **ronyons**, que fan les funcions següents:

- 1) L'eliminació de substàncies inútils i productes tòxics que es deriven del metabolisme cel·lular o d'una altra procedència.
- 2) La regulació de l'equilibri hídric.
- 3) La regulació de l'equilibri mineral.
- 4) El manteniment de la pressió osmòtica (pressió generada per les proteïnes intravasculares).
- 5) El manteniment del pH (mesura de l'acidesa, concentració de  $H^+$ ) en la sang.

Els ronyons, situats en la regió lumbar, un a cada costat de la columna vertebral, tenen una estructura molt complexa, en la qual no entrarem. Estan formats en essència per dos sistemes de conductes en contacte íntim. Una branca del sistema circulatori arrenca de l'artèria renal, es divideix successivament fins a formar els capil·lars glomerulars i peritubulars, que aporten la sang que s'ha de depurar i es tornen a reagrupar en vasos cada vegada més grans fins a constituir la vena renal, que condueix la sang depurada. El segon sistema de tubs s'inicia amb la càpsula de Bowman, en l'escorça renal; aquesta és contínua amb el túbul renal. El conjunt de tots dos constitueixen la nefrona, que desemboca en els tubs col·lectors en la pelvis renal, urèters, bufeta urinària i per la uretra a l'exterior.

El procés de formació de l'orina és molt complex, amb diversos processos de filtració, reabsorció i secreció de substàncies en els glomèruls i túbuls renals per a complir les funcions que hem esmentat abans. La seva regulació no depèn solament del flux sanguini, sinó de l'actuació de diverses hormones, principalment l'hormona antidiürètica, que actua sobre la reabsorció d'aigua, i l'aldosterona, que actua sobre la reabsorció de sodi.

Encara que la producció d'orina és contínua, s'acumula en la bufeta urinària, que quan s'omple (400-500 ml) estimula l'obertura de l'esfínter intern, però l'excreció a l'exterior no es produeix fins a l'obertura voluntària de l'esfínter extern.

#### **1.4. El sistema circulatori**

Té la funció de subministrar a totes les cèl·lules de l'organisme els materials necessaris perquè metabolitzin adequadament i alliberar-les dels productes de rebuig que es produeixen. La sang és el vehicle en què es fa aquest transport, els vasos sanguinis són les vies de distribució i el cor el motor que fa circular la sang per tot el cos. El sistema circulatori actua també com a transportador d'altres substàncies que permeten el manteniment del medi intern, com la temperatura, i adequar el subministrament de nutrients a les necessitats funcionals de cada òrgan, mitjançant modificacions de l'activitat del cor i els vasos sanguinis.

Funcionalment, de fet, hi ha dos sistemes circulatoris. D'una banda, el circuit d'alta pressió, que s'inicia en el cor esquerre, amb un bombament discontinu a alta pressió cap a les grans artèries, les parets elàstiques de les quals van assolint un flux de sang més continu. Des d'aquí avança per les arterioles i finalment arriba als capil·lars, la paret cel·lular dels quals es redueix a una capa de cèl·lules endotelials, on es produeix l'intercanvi de gasos, O<sub>2</sub> i CO<sub>2</sub> i nutrients amb les cèl·lules. La sang es recull en les venes, de parets més fines i amb vàlvules que els impedeix la tornada, que es van reunint en venes més grans per a desembocar en l'aurícula dreta. De l'altra, el circuit de baixa pressió s'inicia en el cor dret, bombant la sang a baixa pressió fins als capil·lars alveolars on, com ja hem vist, es fa l'intercanvi gasós, i aboca la sang oxigenada a l'aurícula

esquerra per iniciar de nou la circulació arterial. Evidentment, encara que cada part del cor, esquerra i dreta, tenen funcions diferents, formen una sola unitat funcional perfectament sincronitzada.

La sang està formada d'una part líquida, el plasma, i diversos corpuscles en suspensió, que en conformen el 45%: els eritròcits, els leucòcits i les plaquetes.

El **plasma sanguini** és una solució aquosa de proteïnes, albúmines, globulines i sals inorgàniques com el  $\text{Na}^+$ ,  $\text{K}^+$ ,  $\text{Ca}^{++}$ ,  $\text{Mg}^{++}$ ,  $\text{Cl}^-$ ,  $\text{CO}_3\text{H}^-$ ,  $\text{PO}_4\text{H}^-$  i  $\text{SO}_4^{--}$ . També habitualment estan presents en el plasma urea, glucosa, colesterol, aminoàcids, vitamines, hormones, etc. La pressió oncòtica generada per la proporció de proteïnes en el plasma és fonamental per al transvasament de nutrients entre la sang i les cèl·lules. L'estudi de les substàncies i corpuscles en la sang és molt important per a diagnosticar moltes malalties.

Els **eritròcits**, uns 5 milions/ $\text{mm}^3$  de sang, es formen en la medul·la vermella dels ossos, a partir de cèl·lules mare, i la seva funció principal, com ja hem vist, és el transport de  $\text{O}_2$ . No són cèl·lules, ja que no tenen nucli. Els **leucòcits**, uns 7.000/ $\text{mm}^3$  de sang, tenen diferents formes i mides: neutròfils, eosinòfils, basòfils, limfòcits i monòcits. Els leucòcits intervenen en els mecanismes de defensa gràcies a la seva activitat fagocitària i en els processos d'immunitat. Les **plaquetes**, unes 300.000/ $\text{mm}^3$  de sang, es generen en la medul·la òssia dels ossos i intervenen en el procés de coagulació immediata a causa de la capacitat que tenen d'aglutinar-se.

Una altra funció important de la sang és el **procés de coagulació**, que permet estroncar les solucions de continuïtat que es poden produir espontàniament o accidentalment en l'arbre vascular i que impedeixen l'extravasació de sang, amb disminució del volum intravascular necessari (volèmia) per a una aportació cel·lular adequada de nutrients i  $\text{O}_2$ . El primer mecanisme és la coagulació plaquetària, que ja hem esmentat, però el definitiu és la coagulació plasmàtica, en transformar-se el fibrinogen en fibrina, que forma una xarxa esponjosa que taponar la ferida.

La bomba mecànica que impulsa la sang és el **cor**. És un múscul estriat (miocardi), format per quatre cavitats: dues aurícules i dos ventricles. El cor dret, de baixa pressió, mou la sang venosa a través del circuit pulmonar. La sang entra en l'aurícula dreta a través de la vena cava, passa a la vàlvula tricúspide i des del ventricle dret als pulmons, des d'on, a través de les venes pulmonars, arriba a l'aurícula esquerra, on s'inicia el circuit d'alta pressió, que mou sang arterial. La sang passa a través de la vàlvula mitral al ventricle esquerre, que envia la sang a l'artèria aorta per distribuir-la per tot l'organisme. En condicions normals el volum sistòlic és d'uns 70 ml i la freqüència cardíaca d'uns 70 batecs/minut, però el comportament s'adapta a les necessitats metabòliques

de l'organisme en cada circumstància. El cor és l'únic múscul estriat de contracció no voluntària. La freqüència de contracció està controlada pels impulsos elèctrics generats en el sinus auriculoventricular, situat en l'aurícula dreta.

El **sistema limfàtic** fa el drenatge en els espais tissulars de l'excés de proteïnes que no poden drenar els capil·lars sanguinis. Aquests capil·lars limfàtics es van reunint en conductes més grans, que posseeixen vàlvules, igual que les venes, que impedeixen el retrocés de la limfa, i desemboquen en el sistema venós. La limfa té una composició semblant a la del plasma i conté nombrosos limfòcits procedents dels ganglis o nòduls limfàtics, localitzats al llarg d'aquest sistema limfàtic.

### 1.5. El sistema nerviós

Té com a funció integrar i coordinar tota la informació que rep dels sensors i transmetre la resposta adequada als òrgans efectors motor o secretor. El sistema nerviós té la capacitat de memoritzar i actuar en funció d'aquesta experiència acumulada, i també fer una sèrie de funcions superiors, com el raonament i la capacitat d'abstracció, entre d'altres, difícils de caracteritzar i per les quals ens distingim de les altres espècies animals.

El sistema nerviós està constituït per cèl·lules molt diferenciades que generen els impulsos nerviosos responsables de la transmissió de la informació. També hi ha altres cèl·lules glials responsables del suport i la nutrició de les cèl·lules nervioses. La connexió del sistema nerviós central amb els receptors i efectors s'estableix mitjançant nervis. De l'encèfal parteixen dotze parells cranials i de la medul·la espinal trenta-un parells raquidis.

El sistema nerviós es troba allotjat en un recinte ossi format pels ossos del crani i les vèrtebres. Entre aquests i les cèl·lules nervioses hi ha tres membranes, les meninges, i un líquid, el líquid cefaloraquidi. La membrana més externa, adossada a l'os, és la **duramàter**, la més interna és la **piamàter**, que recobreix la superfície externa del cervell i la medul·la espinal, fina i molt vascularitzada. Entre totes dues hi ha l'**aracnoide**. Entre aquesta membrana i la piamàter hi ha l'espai subaracnoïdal, farcit de líquid cefaloraquidi.

La **neurona** és la cèl·lula específica del sistema nerviós. Consta d'un cos cel·lular, que es troba en la substància grisa del sistema nerviós central i en els ganglis d'aquest sistema. La neurona té dues prolongacions. Les **dendrites** són expansions citoplasmàtiques que es ramifiquen amb profusió. L'**axó** és únic, d'un grossor constant, i pot tenir una longitud considerable. La zona de contacte entre dues neurones rep el nom de **sinapsi** i és l'espai on es fa la connexió entre les neurones mitjançant transmissors químics.

Els **nervis** són associacions de fibres nervioses de tipus (mielíniques i amielíniques) i diàmetres diferents, disposades en el mateix sentit i acompanyades de teixit conjuntiu que aïlla les fibres nervioses entre si i recobreix el nervi.

Els corrents nerviosos generats en els receptors perifèrics de tot el cos penetren en l'eix cerebrospinal, a través dels trenta-un parells de nervis espinals i els dotze parells cranials, i transmeten els senyals necessaris perquè el sistema nerviós pugui tenir informació de l'entorn i d'aquesta manera poder reaccionar adequadament a qualsevol canvi. Hi ha reaccions inconscients i conscients percebudes com a sensacions que es produeixen en el nostre cervell. Alguns d'aquests senyals provenen dels receptors del dolor, la temperatura, tàctils i propioceptors, que condueixen els senyals a través de diferents cordons nerviosos de la medul·la espinal fins al cervell, on s'interpreten les sensacions en àrees específiques. D'igual manera actuen en relació amb el gust, l'olfacte, l'audició o la vista. La informació ve de cadascun dels receptors i a través dels parells cranials es trasllada a l'àrea específica cerebral per a interpretar-la.

Una de les funcions del sistema nerviós és controlar i integrar l'activitat motora i glandular, la qual es modifica com a conseqüència de l'arribada als receptors d'impulsos nerviosos. Convé distingir entre les **vies nervioses somàtiques**, que afecten els músculs esquelètics estriats, i les **vies nervioses viscerals** o del sistema **nerviós autònom**, l'acció de les quals es manifesta en la musculatura llisa, el múscul cardíac i les glàndules.

La qualitat dels moviments dels músculs depèn del nombre d'unitats motores que els innervin, i n'hi ha de dos tipus. Les vies piramidals regeixen l'activitat motora voluntària, mentre que les vies extrapiramidals són més aviat un sistema de regulació que automatitza els moviments.

El sistema nerviós autònom és el sistema regulador involuntari i controla els moviments de la musculatura llisa, el cor i les glàndules. Es divideix en dues parts: el simpàtic i el parasimpàtic. La majoria de les vísceres reben la inervació de tots dos i solen tenir una acció antagònica, de manera que si l'un estimula la víscera l'altre la inhibeix.

## 1.6. El sistema endocrí

És el conjunt d'òrgans (glàndules de secreció interna) en el qual es formen determinades substàncies químiques (**hormones**) que a través de la sang modifiquen l'activitat d'altres cèl·lules que són específicament sensibles a aquesta. Els òrgans endocrins més importants són neurohipòfisi, adenohipòfisi, tiroide, paratiroide, illots de Langerhans del pàncrees, epitel·li gastrointestinal, escorça adrenal, medul·la adrenal i cèl·lules intersticials del testicle i de l'ovari.

La **neurohipòfisi** forma el lòbul posterior de la hipòfisi. És un dipòsit que rep les neurosecrecions elaborades per determinades neurones. En aquesta glàndula hi ha dues hormones: l'**oxitocina**, que estimula l'activitat contràctil del

múscul uterí i de les glàndules mamàries, per la qual cosa la seva acció es manifesta fonamentalment durant el part i la lactància, i l'hormona **antidiürètica** (ADH), també denominada *vasopressina*, que afavoreix la reabsorció d'aigua en els túbuls renals.

L'**adenohipòfisi** forma el lòbul anterior de la hipòfisi. Elabora les hormones següents: la **somatotropina** (STH) o hormona del creixement, que intervé en el creixement de l'organisme. Una producció insuficient durant el període de desenvolupament és causa del nanisme, mentre que un excés condueix al gigantisme. La resta d'hormones que segrega l'adenohipòfisi actuen per mitjà de l'estimulació de la glàndula tiroïdal. L'hormona **adrenocorticotropa** (ACTH) estimula el desenvolupament de les glàndules corticoadrenals que segrega, especialment els glucocorticoides. Les hormones **fol·liculoestimulants** (FSH) i **luteïnitzants** (LH) són substàncies que actuen sobre les gònades. La primera sobre el desenvolupament dels fol·licles ovàrics i la segona sobre la maduració dels espermatozoides, i també la secreció d'estrògens en la dona i andrògens en l'home. La **prolactina** estimula la producció de llet en les glàndules mamàries.

La **tiroide** és una glàndula situada per sota de la laringe a banda i banda de la tràquea. Genera dues hormones, la **tiroxina** i la **triiodotironina**. Totes dues hormones estimulen l'activitat metabòlica general de l'organisme i influeixen en la morfogènesi i el creixement. En cas d'hipotiroïdisme s'observa una disminució notable del metabolisme, mentre que en l'hipertiroïdisme causa un augment d'aquest.

Les **paratiroides** són quatre masses ovals situades en les vores de la tiroide. Cada glàndula segrega dues hormones: la **parathormona**, la funció de la qual és regular la concentració de calci en la sang, estimular la reabsorció de calci intestinal i renal i mobilitzar el calci des dels ossos, i la **calcitonina**, que té efectes antagonics de l'anterior.

Pel que fa al **pàncrees endocrí (illots de Langerhans)** aquestes cèl·lules produeixen dues hormones: la insulina i el glucagó. La **insulina** fa descendir la concentració de glucosa en sang, n'estimula la utilització de les cèl·lules i afavoreix el pas de glucosa a glicogen. El **glucagó** exerceix l'efecte contrari, augmenta la concentració de la glucosa en la sang. La degeneració de les cèl·lules que generen la insulina dóna lloc a la diabetis mellitus.

A través de la mucosa gastrointestinal s'aboquen molts enzims i hormones que faciliten la digestió dels aliments. N'hi ha que són propis de les vellositats intestinals i altres procedeixen d'òrgans, com el pàncrees i el fetge, que aboquen els seus productes a la llum intestinal. En l'estómac, el suc gàstric conté àcid clorhídric, mucina, pepsinogen i renina. A més, a causa dels estímuls de determinats aliments pot secretar **gastrina** i **enterogastrina**, que estimulen o inhibeixen la secreció de suc gàstric i la motilitat de l'estómac. El suc entèric, produït en l'intestí prim, conté nombrosos enzims que es generen, s'usen i es



destrueixen en el procés de descamació cel·lular. Hi ha altres enzims propis i externs com l'**enterocinasa**, la **lipasa** i l'**amilasa**, que descomponen el tripsinogen, els greixos i el midó, respectivament.

El **pàncrees** genera i aboca en el duodè, a través del canal de Wirsung, el suc pancreàtic, que és alcalí, ric en bicarbonat sòdic i conté diversos enzims: la **tripsina** i **quimiotripsina**, que permeten la digestió de les proteïnes, la **lipasa**, que descompon els greixos, l'**amilasa**, que hidrolitza el midó, la **maltasa**, la **sacarasa** i la **lactasa**, que descomponen els disacàrids per transformar-los en glucosa, fructosa i galactosa, respectivament.

El **fetge** genera les sals biliars, que s'acumulen en la vesícula biliar per abocar-les al duodè a través del colèdoc. Les sals biliars (bilis) afavoreixen l'emulsificació dels greixos i en fan possible la degradació posterior per les lipases.

Les càpsules suprarenals són dues petites estructures situades en el pol superior dels ronyons i constituïdes per dues parts ben diferenciades, la medul·la i l'escorça, que generen diferents hormones de gran importància en la regulació del metabolisme.

La **medul·la adrenal** segrega l'**adrenalina** i la **noradrenalina**, totes dues derivades de la tirosina. Aquestes hormones influeixen en el metabolisme dels glúcids, eleven la glucèmia i també modifiquen el funcionalisme de la major part dels òrgans viscerals. Estimulen el cor, inhibeixen el peristaltisme intestinal i relaxen la musculatura bronquial. Els seus efectes són semblants als que produeix el sistema simpàtic, que ja comentarem.

L'**escorça adrenal** segrega nombroses substàncies, que depenent de la capa d'on procedeixin podem classificar com a mineralocorticoides, glucocorticoides i corticoides sexuals. El mineralocorticoide principal és l'**aldosterona**, que regula el metabolisme del sodi ( $\text{Na}^+$ ) i del potassi ( $\text{K}^+$ ). Els glucocorticoides són la **cortisona** i el **cortisol**. Es descarreguen sota la influència de l'ACTH hipofisària i influeixen en el metabolisme dels hidrats de carboni, accelerant la síntesi de la glucosa.

En les gònades, tant masculines com femenines, hi ha cèl·lules especialitzades en l'elaboració de substàncies químiques de naturalesa esteroide, que a través del pas a la sang exerceixen diversos efectes en la funció reproductora.

La **testosterona** és una substància androgènica segregada pels testicles que contribueix al desenvolupament dels òrgans primaris i secundaris masculins, i també en el seu metabolisme.

L'**estradiol** és una substància estrogènica, secretada pels fol·licles ovàrics en creixement, que contribueix al desenvolupament dels òrgans primaris i secundaris femenins. Influeix en el creixement ossi i la distribució dels dipòsits grassos.

La **progesterona**, segregada pels fol·licles ovàrics després de l'ovulació, té la funció de preparar l'úter per a la implantació de l'òvul fecundat, mantenir la gestació i preparar la glàndula mamària per a la lactància.

### 1.7. El sistema sensorial

Com ja hem comentat, la pervivència de la nostra espècie depèn de la capacitat d'ajust a les condicions mediambientals externes, i per a això estem dotats d'una sèrie de receptors molt especialitzats que són capaços de detectar aquestes circumstàncies i transmetre-les als òrgans encarregats de memoritzar aquestes sensacions i actuar en conseqüència a través dels òrgans efectors. La via de comunicació entre tots dos és generalment un nervi sensitiu. En la majoria dels casos els receptors són cèl·lules o grups cel·lulars altament especialitzats, que associades a altres cèl·lules formen un òrgan sensorial, com poden ser l'ull o l'orella.

Els receptors els podem qualificar en funció de la situació en el cos, en funció de la naturalesa dels estímuls als quals són sensibles o del tipus de sensació que produeixen en ser estimulats. En el primer cas parlem d'**exteroreceptors**, localitzats en la pell i en òrgans que es projecten a l'exterior, com l'ull, el nas, l'orella o la boca. Els **propioreceptors** es troben en els músculs, les articulacions i tendons, i reflecteixen el seu estat de tensió i canvis de posició. Els **visceroceptors**, situats en les vísceres, interpreten les variacions del medi intern i l'activitat de les vísceres.

Atenent la naturalesa dels estímuls als quals són sensibles, parlarem de **me-canoreceptors**, **quimiorceptors**, **termoreceptors**, **fotoreceptors** i **nociceptors**, segons la sensibilitat específica al moviment, les substàncies químiques, la temperatura/calor, la llum o el dolor.

L'estimulació d'un receptor converteix l'energia de l'estímul en una sèrie de potencials elèctrics que pot provocar una resposta inconscient o conscient; en aquest cas és interpretada i es respon en funció d'aquesta anàlisi i la història (memòria) que tinguem d'aquesta experiència prèviament acumulada. Cada receptor és específicament sensible a un determinat tipus d'estímul i hi ha un procés d'adaptació, de manera que la intensitat de la sensació va disminuint en el temps amb la mateixa intensitat de l'estímul.

Les sensacions cutànies s'aprecien en la pell i en les mucoses externes. Són sensibles al tacte, dolor, calor i fred.

Els receptors sensibles a la llum formen part d'un òrgan complex, l'ull. Aquest òrgan transforma la llum externa en imatges. La llum passa per una sèrie de membranes, líquids i lents per a impactar en la retina i a través del nervi òptic traslladar-la a l'àrea cerebral específica per a interpretar-la.

Els receptors sensibles al so estan localitzats en l'orella, que és capaç de detectar vibracions aèries entre els 20 i els 18.000 cicles/segon. El so, igual que passava amb la llum, és conduït fins a una membrana, el timpà, que transdueix l'ona vibratòria i l'envia a través del nervi auditiu fins a les àrees cerebrals específicament dotades per a interpretar-la.

En l'orella es troba també el denominat *aparell vestibular*, la funció del qual és proporcionar-nos la noció sensorial de posició que desencadena mecanismes automàtics necessaris per a mantenir l'equilibri. El receptor en aquest cas són els canals semicirculars, situats en els tres plans de l'espai i farcits de líquid, el moviment dels quals genera els estímuls que creen la sensació de l'equilibri.

Els receptors sensibles al gust (qualitats químiques dels productes) es troben en la boca, s'anomenen *botons gustatius* i són específics per a cada tipus de gust i grau d'intensitat.

Els receptors olfactoris que detecten les substàncies volàtils en l'ambient estan localitzats en la mucosa nasal.

Els propioceptors són una sèrie de receptors que es troben en els fusos musculars, en els tendons i les articulacions. La informació que en parteix integrada amb la proporcionada per la vista, receptors laberíntics i tàctils, permeten conèixer la nostra posició en l'espai, i també la de les diferents parts del cos.

Els visceroreceptors són receptors localitzats en les vísceres que permeten adequar-les permanentment perquè facin la seva funció. Funcionen autònomament i gairebé sempre inconscientment, però hi ha algunes sensacions conscients com la sensació de gana o de set.

## **1.8. El sistema musculoesquelètic**

L'estructura interna del nostre cos està formada per un entramat d'ossos, que constitueix el suport del cos humà. Els ossos que formen l'esquelet estan constituïts per un teixit dur i inelàstic, el teixit ossi, format per osteòcits i abundant substància intercel·lular amb gran quantitat de sals càlciques. Els ossos tenen formes, mides i estructures molt diferents.

Associats a l'esquelet, com a part integral del manteniment de la postura i la locomoció, hi ha altres elements com són els músculs, els lligaments i els tendons, i també les connexions òssies que es duen a terme en les articulacions.

Els **ligaments** són masses de teixit conjuntiu i permeten unir els ossos a banda i banda de les articulacions. Els **tendons** estan constituïts per teixit conjuntiu i tenen la funció d'unir els ossos i els músculs. Els **músculs** permeten no solament el manteniment postural i la mobilitat voluntària, sinó també l'activitat involuntària de totes les vísceres que permeten la nostra existència i reproducció. Hi ha dos tipus de músculs: els **músculs estriats**, de contracció ràpida, activació voluntària i innervada pel sistema nerviós somàtic, excepte el cor, que és l'únic múscul estriat d'estimulació involuntària. Els **músculs lliços**, de contracció lenta, activitat involuntària i innervada pel sistema nerviós autònom. Les **articulacions** són la connexió entre dos ossos contigus. La seva estructura pot ser molt diferent en funció dels ossos que uneixi i del grau del moviment que tots dos ossos hagin de fer. En les **sinartrosis** hi ha un contacte íntim entre els ossos sense possibilitat de moviments, com ocorre en els ossos del crani. Les **amfiartrosis** permeten moviments molt limitats, com ocorre en les vèrtebres. En les **diartrosis** hi ha cavitat articular i lligaments entre els ossos i permeten amplis moviments, que depenen de la forma articular dels ossos, com és el cas de les articulacions de les extremitats.

La producció del moviment i el manteniment postural obeeix a l'activitat permanent dels músculs que actuen sobre l'esquelet. Els músculs no actuen aïlladament sinó que en cada moviment n'intervenien diversos reforçant-se o contrarestant-se per a fer el moviment precís necessari en aquest moment.

### 1.9. El sistema reproductor

La funció d'aquest sistema és la preservació de la nostra espècie, per mitjà de la reproducció sexual, per la fusió de cèl·lules especialitzades procedents d'individus diferents d'una mateixa espècie, un de masculí i un de femení. Aquestes cèl·lules es diuen *gàmetes* i tenen un nombre haploide, la meitat, de cromosomes. Es formen en les gònades, els ovaris en la dona i els testicles en l'home.

Els gàmetes femenins o òvuls es formen en els ovaris. De manera periòdica es descarreguen a les trompes de Fal·lopi, en el seu camí a l'úter per a una fecundació potencial. El gàmeta masculí són els espermatozoides, que es produeixen de manera contínua i són ejectats en l'ejaculació.

La fusió dels nuclis de tots dos gàmetes genera la fecundació. L'òvul fecundat s'implanta en l'úter, on es desenvolupa l'embriogènesi durant nou mesos, fins al part.

Com ja hem comentat en parlar del sistema endocrí, la reproducció és condicionada per l'activació de nombroses hormones.

## 2. Malalties

Igual que ocorria en intentar explicar la fisiologia del cos humà, resulta extremadament complex buscar el punt d'equilibri per a explicar les múltiples malalties amb què us podeu trobar a la feina, per la qual cosa ens limitarem a explicar les més freqüents. Podreu aprofundir aquesta qüestió en l'àmplia bibliografia que hi ha sobre aquest tema, que ocupa diversos anys en els programes dels professionals en les facultats de ciències de la salut.

Ens limitarem a seleccionar les malalties més freqüents en les persones grans i que concentren la majoria de les persones que acudeixen a les nostres organitzacions sanitàries: la hipertensió arterial, que afecta el 43% d'aquest col·lectiu; l'artrosi, el 41%; les cataractes, el 24%; les cardiopaties isquèmiques, el 24%; la diabetis, el 21%; la malaltia obstructiva crònica (MPOC), el 14,5%; trastorns neurològics, el 12%; les malalties vasculars cerebrals, el 10%; dislipèmies, el 10%; i hèrnia de hiat, el 8%. També d'altres que poden tenir més incidència en la pràctica del treballador social sanitari, com poden ser les addiccions, les demències senils o les cremades greus.

- 1) Addiccions. Alcoholisme i tabaquisme
- 2) Hipertensió arterial
- 3) Artrosi
- 4) Cataractes
- 5) Cardiopaties isquèmiques
- 6) Càncer
- 7) Diabetis
- 8) Dislipèmies
- 9) Insuficiència respiratòria. Asma i malaltia obstructiva crònica
- 10) Malaltia vascular cerebral
- 11) Cremades. Grans cremats
- 12) Hèrnia de hiat
- 13) Insuficiència renal. Diàlisi i trasplantament renal
- 14) Trastorns neurològics. Demència senil
- 15) Esclerosi múltiples
- 16) Esclerosi lateral amiotròfica (ELA)
- 17) Malaltia terminal. Cures pal·liatives
- 18) Malalties rares

### 2.1. Addiccions. Alcoholisme i tabaquisme

Una **addicció** és una malaltia física i psicoemocional que crea una dependència d'una substància o acció. A diferència dels simples hàbits o influències consumistes, les addiccions són dependències que comporten greus conseqüèn-

cies en la vida de les persones que deterioreen, afecten negativament i destrueixen relacions, salut (física i mental), a més de la capacitat de funcionar de manera efectiva.

Actualment s'accepta com a addicció qualsevol activitat que l'individu no sigui capaç de controlar, que el porti a conductes compulsives i perjudiqui la seva qualitat de vida, com per exemple addicció al sexe, al joc (ludopatia), a la pornografia, a la televisió, al treball o a les noves tecnologies (tecnofília), encara que realment les addiccions que comentarem en aquest apartat són les que es produeixen per la ingesta o inhalació de determinades substàncies com el tabac, l'alcohol i les substàncies psicoactives.

Hi ha un amplíssim grup de substàncies psicoactives, que desafortunadament cada dia s'incrementa atesa la gran demanda creixent tant en les persones adultes d'un determinat perfil social com en els joves en la cerca de noves experiències. La marihuana, la cocaïna, les amfetamines, l'LSD i l'heroïna, entre d'altres, són les més consumides, encara que ens referirem a les dues addiccions que tenen més incidència en les malalties de la població, com són l'alcoholisme i el tabaquisme, perquè són drogues socialment acceptades i que a mitjà termini tenen una gran repercussió en la salut dels ciutadans.

**L'alcoholisme** és una malaltia crònica i habitualment progressiva produïda per la ingestió excessiva d'alcohol etílic, bé en forma de begudes alcohòliques o com a constituent d'altres substàncies.

L'alcohol produeix sobre l'organisme un efecte tòxic directe i un efecte sedant. Els efectes sobre els principals sistemes de l'organisme són acumulatius i inclouen un ampli rang d'alteracions en l'aparell digestiu, entre les quals destaquen les úlceres d'estómac i de duodè, la pancreatitis crònica i la cirrosi hepàtica, i també lesions irreversibles en els sistemes nerviosos central i perifèric. Es poden arribar a produir desmaís, al·lucinacions i intensos tremolors, símptomes de la síndrome d'abstinència alcohòlica més greu, i el *delirium tremens*, que pot ser mortal malgrat el tractament adequat.

El tractament s'inicia amb el reconeixement del problema, grups de suport i desintoxicació, de vegades molt problemàtic i amb necessitat de suport farmacològic.

El **tabaquisme** és l'addicció al tabac, provocada principalment per un dels seus components actius, la nicotina; l'acció d'aquesta substància acaba condicionant l'abús del seu consum. Segons l'Organització Mundial de la Salut, el tabac és la primera causa d'invalidesa i mort prematura del món. A Europa el tabaquisme provoca cada any 1,2 milions de morts. Està directament relacionat amb l'aparició de moltes malalties, de les quals deu són diferents tipus de càncer, i responsable de més del 50% de les malalties cardiovasculars. El tabac és directament responsable d'aproximadament el 90% de les morts per càncer de pulmó i aproximadament del 80-90% de la malaltia pulmonar obstructiva

crònica (MPOC) i emfisema. A Espanya cada any moren més de 50.000 persones a causa del consum de tabac, més que pels accidents de trànsit i el consum de totes les drogues il·legals juntes.

Durant l'embaràs el tabac multiplica el potencial nociu i genera no solament riscos per a la fumadora, sinó també per al nadó; entre altres riscos augmenten els de patir embaràs ectòpic, hemorràgies vaginals, alteracions cardíques, o en el nadó risc de néixer amb pes baix, insuficiències respiratòries, risc de patir mort sobtada, infarts o leucèmia infantil. El tabac s'ha relacionat amb diferents càncers: càncer de pulmó, laringe, orofaringe, esòfag, estómac, pàncrees, fetge, còlon, recte, ronyó, bufeta, mama, aparell genital i limfàtic. Les malalties de l'aparell circulatori constitueixen la primera causa de mort en la societat occidental. Els dos components més importants són les malalties cerebrovasculars i la malaltia isquèmica del cor o malaltia coronària. Està demostrat que la mortalitat per malalties vasculares augmenta en els fumadors. El tabac multiplica per quatre la probabilitat de patir una malaltia coronària o cerebrovascular. Els efectes del tabac sobre les vies respiratòries s'han descrit tant pel que fa a estructures (vies aèries, alvèols i capil·lars), com en els mecanismes de defensa pulmonar. Provoca, en els fumadors, simptomatologia respiratòria i deterioració de la funció pulmonar. El tabac causa hipersecreció, la qual cosa dóna origen a tos i expectoració crònica en els fumadors, malaltia pulmonar obstructiva crònica i síndrome d'apnea obstructiva durant el son. Així mateix, s'ha associat el tabaquisme amb la gastritis, úlcera gastroduodenal, esofagitis per reflux, hipertròfia de papil·les gustatives amb dèficit del sentit del gust, i els càncers de boca, llengua, laringe, esòfag i pàncrees.

L'únic tractament realment efectiu és la prevenció amb campanyes de desincentivació del consum del tabac, que realment s'estan duent a terme als països desenvolupats amb una gran incidència en la disminució de les malalties més freqüents associades a aquesta addicció.

## 2.2. Hipertensió arterial

La hipertensió arterial és l'augment de la pressió arterial de manera crònica. És una malaltia que no dóna símptomes durant molt de temps i, si no es tracta, pot desencadenar complicacions severes. Les primeres conseqüències de la hipertensió les pateixen les artèries, que s'endureixen a mesura que suporten la pressió arterial alta de manera contínua, es fan més gruixudes i poden dificultar el pas de sang. Això es coneix amb el nom d'*arteriosclerosi*.

La pressió arterial es mesura amb un esfigmomanòmetre. Aquest ens dóna dos valors: la pressió sistòlica, reflex de la força amb què el cor ejecta la sang cap a les artèries, i la pressió diastòlica, que reflecteix la pressió basal a la qual queda el cor en la diàstole. Encara que els criteris no són universals, denominem *hipertensa* una persona que té pressions superiors a 140/90 mm Hg.

Es desconeix el mecanisme de la hipertensió arterial més freqüent, denominada *hipertensió essencial*, encara que s'ha relacionat amb una sèrie de factors que solen estar presents en la majoria de les persones que la pateixen. Convé separar els factors relacionats amb l'herència, el sexe, l'edat i la raça i, per tant, poc modificables, d'aquells altres que es podrien canviar en variar els hàbits, l'ambient i els costums de les persones, com l'obesitat, la sensibilitat al sodi, el consum excessiu d'alcohol i un estil de vida molt sedentari.

El principal risc dels pacients amb hipertensió arterial és la cardiopatia isquèmica, per l'esforç permanent al qual se sotmet el cor. Un hipertens no tractat té més risc de morir d'infart que un individu amb tensió normal. Així mateix, la hipertensió pot produir trombes o ruptures arterials, i pot donar lloc a infarts i hemorràgies amb dany en les cèl·lules nervioses i danys cerebrals. El ronyó també pateix les conseqüències de la hipertensió arterial i entre els pacients hipertensos es produeix insuficiència renal amb més freqüència que entre els normotensos. Els petits vasos del fons de l'ull també es veuen amenaçats per la hipertensió, que n'afavoreix el trencament i les hemorràgies, que poden portar fins i tot a la pèrdua de la visió.

La hipertensió no es pot curar en la majoria dels casos, però es pot controlar. En general s'ha de seguir un tractament regular per a tota la vida per a baixar la pressió i mantenir-la estable. La medicació és només part del tractament de la hipertensió, ja que el metge també sol recomanar una dieta per a perdre pes i mesures com no abusar del consum de sal, i també fer exercici amb regularitat.

Com ja hem comentat, aquesta malaltia afecta més d'un 40% de la població de persones grans, i atès que durant molts anys no presenta simptomatologia constitueix una de les causes principals de les cardiopaties isquèmiques i trastorns vasculars cerebrals, per la qual cosa el control i la recomanació d'hàbits saludables de vida són la principal mesura.

### **2.3. Artrosi**

L'artrosi, o malaltia degenerativa del cartílag articular, és la més comuna de les malalties articulars. Ocorre amb més freqüència en persones d'edat mitjana i ancians, afecta el coll, la regió lumbar, genolls, malucs i articulacions dels dits. Aproximadament el 70% de les persones de més de setanta anys mostren prova radiològica de la malaltia, però només desenvolupen símptomes la meitat d'ells. L'artrosi també pot afectar articulacions que han estat prèviament danyades per sobreús perllongat, infecció o una malaltia reumàtica prèvia. Els pacients amb artrosi pateixen dolor i deterioració funcional.



La sospita d'artrosi sorgeix quan apareix **dolor en les articulacions**. Cal tenir en compte que, com que es tracta d'una malaltia molt comuna, pot aparèixer simultàniament amb altres malalties reumàtiques. El tractament de l'artrosi inclou mesures farmacològiques i no farmacològiques adreçades a alleujar el dolor i a millorar la funció articular.

El tractament farmacològic ha de començar per l'ús d'**analgèsics simples**. El tractament no farmacològic inclou l'educació del pacient amb **exercicis** per a recuperar el moviment articular i incrementar la força muscular, la **reducció del pes** sobre les articulacions doloroses i l'aplicació de calor i fred per a millorar el dolor.

En articulacions greument danyades pot ser necessària la cirurgia reparadora o de reemplaçament (pròtesis articulars) per a suprimir el dolor i restaurar la funció.

## 2.4. Cataractes

Denominem *cataracta* l'opacitat parcial o total del cristal·lí. Aquest és un cos biconvex, transparent i elàstic, situat immediatament darrere de la còrnia i a través del qual passa la llum en el camí cap a la retina.

Encara que hi ha cataractes congènites, la major part són adquirides. És la principal causa de la disminució de visió entre les persones més grans de cinquanta-cinc anys i s'associa a malalties com la diabetis mellitus, traumatismes i alguns fàrmacs com els corticoides.

Des dels anys noranta van canviar les expectatives d'aquesta malaltia amb la introducció de la facoemulsificació, consistent en la destrucció per mitjà d'ultrasons del cristal·lí opac del pacient, i en lloc seu es col·loca una lent intraocular per a compensar la pèrdua de poder de refracció de l'ull a través d'una petita incisió corneal.

## 2.5. Cardiopaties isquèmiques

El miocardi, múscul que proporciona la mobilitat al cor, és irrigat per les artèries coronàries. Quan la sang no circula amb normalitat per aquestes artèries per disminució de la llum es produeix una cardiopatia isquèmica. Depenent de si aquesta obstrucció és parcial o total, parlem d'angina de pit o d'infart agut de miocardi. L'arteriosclerosi coronària és un procés lent de formació de col·lagen i acumulació de lípids (greixos) i cèl·lules inflamatòries (limfòcits) en les artèries. Aquests tres processos provoquen l'estrenyiment (estenosi) de les artèries coronàries. Es dona més en els homes, encara que la freqüència en les dones s'igualava a partir de la menopausa.

La cardiopatia isquèmica és una malaltia que es pot prevenir de manera significativa, si se'n coneixen i controlen els factors de risc cardiovascular. Els principals factors que la produeixen són: edat avançada, antecedents de cardiopatia isquèmica prematura en la família, augment de les xifres de colesterol total, sobretot de l'LDL (dolent), disminució dels valors de colesterol HDL (bo), tabaquisme, hipertensió arterial, diabetis mellitus, obesitat i sedentarisme.

L'infart sol ser un esdeveniment inesperat que es pot presentar en persones sanes, encara que generalment és més freqüent en els qui tenen factors de risc i en malalts que ja han patit una altra manifestació de cardiopatia isquèmica. L'infart es manifesta per un dolor en el pit de característiques similars a l'angina, però mantingut durant més de vint minuts. Pot anar acompanyat de fatiga, suor freda, mareig o angoixa. Va associat amb freqüència a una sensació de gravetat, tant per la percepció del malalt mateix, com per les respostes urgents que habitualment provoca en l'entorn sanitari que l'atén. Pot ocórrer en repòs i no remet espontàniament.

L'arteriografia coronària (coronariografia o cateterisme) és el mètode de referència per al diagnòstic de les estretors coronàries i a més és útil en el cas que sigui necessari per a tractar-les (dilatació i implantació de *stent*). Atès que es tracta d'una prova invasiva i moderadament costosa, queda reservada al fet que els resultats dels símptomes i les proves habituals de diagnòstic, ECG i laboratori, siguin concloents de malaltia coronària important i amb dades de mal pronòstic. Això és molt variable, ja que depèn de l'extensió de la malaltia i que s'hagi danyat el múscul cardíac.

Els pacients amb angina de pit han de controlar estrictament factors de risc cardiovascular i seguir controls periòdics per prevenir l'aparició de nous episodis i, si n'hi ha, cal corregir-los: deixar el tabac, vigilar la hipertensió i la diabetis i el seu tractament (pes, dieta, fàrmacs). Seguir una dieta baixa en colesterol i greix. Aconseguir un pes corporal ideal. Reduir el colesterol fins a obtenir un LDL de menys de 70 mg/dl. Quant al tractament farmacològic, excepte en casos de contraindicacions, tots els pacients amb malaltia coronària han de prendre àcid acetilsalicílic (n'hi ha molts preparats comercials, però el més conegut és l'Aspirina®) de manera crònica, diàriament i a dosis baixes (100-150 mg) per l'efecte antiagregant plaquetari que té.

Alguns pacients amb angina són candidats a tractaments de revascularització coronària (consisteixen a corregir aquestes estretors), que es pot fer mitjançant cirurgia cardíaca de derivació (*bypass*) o per angioplàstia coronària (amb cateterisme). L'elecció entre l'una o l'altra depèn de les característiques de la malaltia: l'**angioplàstia coronària** es fa quan la malaltia coronària permet aquesta tècnica. S'introdueix un catèter fins a l'artèria coronària i es dilata amb un baló. Després s'implanta un *stent* (dispositiu metàl·lic com una malla cilíndrica) dins de l'artèria per a assolir-ne la permeabilitat sempre que això sigui possi-

ble. El *bypass* aortocoronari està indicat en pacients amb malaltia coronària més difusa, quan l'angioplàstia no és possible i sobretot si hi ha mala funció del ventricle esquerre.

## 2.6. Càncer

El **càncer** és una malaltia provocada per un grup de cèl·lules que proliferen sense control, es multipliquen de manera autònoma i envaeixen localment i a distància altres teixits. Es coneixen més de dos-cents tipus diferents de càncer: els més freqüents són els de pell, pulmó, mama i colorectal. Si no se sotmet a un tractament adequat, en general tendeix a portar a la mort la persona afectada.

La malignitat del càncer és variable, segons l'agressivitat de les cèl·lules i les característiques biològiques de cada tipus tumoral. En general el comportament de les cèl·lules canceroses es caracteritza per escapar al control reproductiu que requeria la seva funció original, perden les capacitats primitives i n'adquireixen d'altres que no els corresponen, envaeixen de manera progressiva i per diferents vies òrgans propers, o fins i tot es disseminen a distància (**metàstasi**), amb creixement i divisió més enllà dels límits normals de l'òrgan al qual pertanyien primitivament. Es disseminen per l'organisme fonamentalment a través del sistema limfàtic o el sistema circulatori, i ocasionen el creixement de nous tumors en altres parts del cos allunyades de la localització original. Les diferències entre tumors benignes i malignes consisteixen que els primers són de creixement lent, no es propaguen a altres teixits i poques vegades recidiven després de ser extirpats, mentre que els segons són de creixement ràpid, es propaguen a altres teixits, recidiven amb freqüència després de ser extirpats i provoquen la mort en un període variable de temps, si no es fa un tractament. Els tumors benignes poden presentar recurrència localment en certs casos, però no solen donar metàstasi a distància ni matar el portador, amb algunes excepcions. Les cèl·lules normals, en entrar en contacte amb les cèl·lules veïnes, n'inhibeixen la multiplicació, però les cèl·lules malignes no tenen aquest fre. La majoria dels càncers formen tumors sòlids, però alguns no, com per exemple la leucèmia.

El càncer és causat per anormalitats en el material genètic de les cèl·lules. Aquestes anormalitats poden ser provocades per diferents agents carcinògens, com la radiació ionitzant, ultraviolada, productes químics procedents de la indústria, el fum del tabac i la contaminació en general, o agents infecciosos com el virus del papil·loma humà o el virus de l'hepatitis B. Altres anormalitats genètiques cancerígenes són adquirides. Hi ha interaccions complexes entre el material genètic i els carcinògens, un motiu pel qual alguns individus desenvolupen càncer després de l'exposició a carcinògens i altres no.

Per al diagnòstic del càncer, com en totes les malalties, el primer pas és la història clínica, per a determinar si hi ha algun símptoma sospitós. Els símptomes poden ser molt variats, depenent de l'òrgan afectat, com per exemple esputs amb sang en el càncer de pulmó, hemorràgia en la femta en el càncer de còlon,

dificultat per a orinar en el càncer de pròstata o l'aparició d'un nòdul palpable en el càncer de mama. El segon pas consisteix generalment a fer una prova complementària, per a confirmar la sospita, que pot consistir en radiografia de pulmó, de mama (mamografia), endoscòpia o altres estudis com anàlisis de sang, ecografies, ressonància magnètica nuclear o tomografia axial computada. Per a arribar al diagnòstic de certesa, sol ser necessari prendre una mostra del tumor (biòpsia) per a fer un estudi histològic del teixit. També es poden fer estudis especials moleculars o genètics, com els biomarcadors específics del càncer. Són molècules que es troben en la sang o en els teixits tumorals i no s'expressen habitualment en una cèl·lula normal. La presència serveix com a indicador de l'existència d'un procés patològic, o bé indica si hi ha risc de desenvolupar-lo, o informa del pronòstic i la resposta a una teràpia concreta.

La gradació i l'estadificació ens permeten definir la tipologia i estat del tumor. La **gradació** és un sistema que s'empra per a classificar les cèl·lules canceroses quant a la diferència amb les cèl·lules normals observades al microscopi: GX: no és possible assignar un grau (grau indeterminat). G1: ben diferenciat (grau baix). G2: moderadament diferenciat (grau intermedi). G3: mal diferenciat (grau alt). G4: indiferenciat (grau alt). L'estadificació s'utilitza per a descriure la gravetat del càncer basant-se en l'extensió del tumor original i si el càncer s'ha disseminat en el cos. El sistema més emprat és el TNM (tumor, *node* –nòdul, gangli– i metàstasi), que valora la malaltia local (mida tumoral) de TX a T4, regional (nombre de ganglis afectats) de NX a N3 i disseminació a distància (presència de metàstasi) en MX, M0 i M1.

El tractament del càncer es fonamenta en tres pilars: cirurgia, quimioteràpia i radioteràpia. Altres possibilitats de tractament inclouen l'hormonoteràpia, la immunoteràpia i el trasplantament de medul·la. El tractament pot ser multidisciplinari, i exigir la cooperació entre diferents professionals: cirurgians, oncòlegs, dermatòlegs, pneumòlegs, ginecòlegs etc. L'extirpació del tumor a la sala d'operacions feta per un cirurgià continua essent la base fonamental del tractament del càncer. La cirurgia pot ser curativa, quan s'extirpa el tumor íntegrament, o pal·liativa, quan l'objectiu és evitar complicacions immediates, intentant per exemple evitar l'efecte compressiu del tumor maligne sobre un òrgan proper. La **radioteràpia** consisteix en la utilització de radiacions ionitzants per a destruir les cèl·lules malignes i fer desaparèixer el tumor o disminuir-ne la mida. Encara que l'efecte de la radiació provoca també dany en les cèl·lules normals, aquestes tendeixen a recuperar-se i a continuar amb la seva funció. La **quimioteràpia** consisteix en la utilització d'una sèrie de medicaments que s'anomenen *citostàtics*. Són substàncies que tenen la capacitat d'inhibir l'evolució dels tumors malignes i, per tant, restringir la multiplicació de les seves cèl·lules i dificultar-ne el procés de divisió. Aquests medicaments constitueixen un grup heterogeni de substàncies que s'utilitzen de manera preferent encara que no exclusiva en el tractament del càncer. Algunes de les

més emprades són la ciclofosfamida, el 5-fluorouracil i el metotrexat. Altres tractaments són la immunoteràpia, l'hormonoteràpia i el trasplantament de medul·la òssia en algunes formes de leucèmies i limfomes.

És molt important l'aspecte psicològic en els pacients una vegada establert el diagnòstic. Les línies de tractament psicològic en els pacients amb càncer es basen en la informació al pacient, preparació per a l'hospitalització i per als efectes secundaris del tractament. És important, així mateix, tenir en compte les relacions familiars i l'adaptació de l'individu als problemes que li provoca la malaltia.

Atesa la incapacitat actual de la ciència per a curar els tipus de càncer més agressius en estats avançats d'evolució, és preferible algunes vegades renunciar a la intenció curativa i aplicar un tractament pal·liatiu que proporcioni el menor grau possible de malestar i condueixi a una mort digna. En tot moment el suport emocional cobra una importància primordial. Les cures pal·liatives són l'atenció que es dona als pacients a fi de millorar-ne la qualitat de vida durant el temps que dura la malaltia irreversible. La meta no és la curació, sinó tractar els símptomes de la malaltia, els efectes secundaris del tractament i els problemes psicològics associats a aquesta greu situació. Un dels aspectes més importants, encara que no l'únic, consisteix en el tractament del dolor.

## 2.7. Diabetis

La diabetis mellitus és un conjunt de trastorns metabòlics que afecta diferents òrgans i teixits i es caracteritza per un augment dels nivells de glucosa en la sang (hiperglucèmia). És causada per la baixa producció de l'hormona insulina, secretada per les cèl·lules  $\beta$  dels illots de Langerhans del pàncrees endocrí, o per l'ús inadequat d'aquesta, que repercutirà en el metabolisme dels principis immediats: hidrats de carboni, lípids i proteïnes. La diabetis mellitus té una gran incidència, especialment en les persones grans, i la seva comorbilitat constitueix actualment una de les principals causes de preocupació en salut pública.

Els símptomes principals de la diabetis mellitus estan marcats per les 3 *p*: l'emissió excessiva d'orina (poliúria), l'augment anormal de la necessitat de menjar (polifàgia) i l'augment de la set (polidípsia). També s'observa una pèrdua de pes. Hi ha tres tipus de diabetis. La denominada *de tipus 1* correspon a l'anomenada antigament *diabetis insulinodependent* o *diabetis de començament juvenil*. Es presenta majoritàriament en joves, no s'observa producció d'insulina a causa de la destrucció autoimmunitària de les cèl·lules productores d'insulina del pàncrees. La de tipus 2 és pròpia de l'adult, en què com hem comentat el pàncrees no produeix suficient insulina o el cos no la utilitza adequadament. I la diabetis gestacional ocorre durant l'embaràs.

Les complicacions cròniques d'aquesta malaltia afecten el sistema cardiovascular, el ronyó, la retina, els nervis i els petits vasos i produeixen danys irreversibles a escala cerebral. Els principals factors ambientals que incrementen el risc de diabetis tipus 2 són la ingesta excessiva d'aliments i una forma de vida sedentària.

El diagnòstic es fa mesurant els nivells de glucosa en sang, que han de ser inferiors a 200 mg/dl (11,1 mmols/l), o l'evolució d'aquesta magnitud amb la corba de glucèmia i se'n fa el seguiment mesurant l'hemoglobina glicosilada.

L'objectiu del tractament és restaurar els nivells de la glucosa a límits normals. En la diabetis de tipus 1 i en la diabetis gestacional s'aplica un tractament substitutiu d'insulina. En la diabetis de tipus 2 es pot aplicar un tractament substitutiu d'insulina o bé un tractament amb antidiabètics orals. Un tractament complet de la diabetis ha d'incloure no solament una dieta sana i exercici físic moderat i habitual, sinó també un control mèdic constant.

## 2.8. Dislipèmies

Es coneixen com a dislipèmies una sèrie de condicions patològiques l'únic element comú de les quals és una alteració del metabolisme dels lípids, amb l'alteració consegüent de les concentracions de lípids i lipoproteïnes en la sang. Encara que hi ha altres dislipèmies, les més freqüents són les degudes a l'augment del colesterol i dels triglicèrids.

Els lípids viatgen en la sang associats a lipoproteïnes, per la qual cosa és fonamental analitzar-les per a detectar fallades en el metabolisme lipídic. Les més rellevants per a estudiar són les següents: HDL, lipoproteïnes d'alta densitat (*high density lipoproteins*), vulgarment coneguda com a *colesterol bo*, atès que el colesterol lligat a HDL no s'adhereix fàcilment a les parets arterials i una alta concentració d'HDL en sang és considerada, d'alguna manera, un factor "protector" dels efectes del colesterol total. La fracció LDL, lipoproteïnes de baixa densitat (*low density lipoproteins*), habitualment s'anomena *colesterol dolent*. VLDL, lipoproteïnes de molt baixa densitat (*very low density lipoproteins*), la seva concentració elevada per sobre de valors normals s'associa a una elevació en la concentració de triglicèrids. És desitjable mantenir valors del colesterol total per sota de 2 g/l, d'HDL més elevat de 0,4 g/l, d'LDL menys d'1,3 g/l i de triglicèrids menys d'1,5 g/l.

La importància del control dels lípids es deu a la seva correlació amb el risc d'arteriosclerosi vascular i malalties vasculars cardíques i cerebrals. La raó és que el colesterol tendeix a fixar-se en les parets de les artèries i a formar plaques d'ateroma, que les van estrenyent fins a obstruir-les. Si bé l'afectació més estudiada i comentada és la de les artèries coronàries, que porta a l'infart agut de miocardi, en realitat aquesta afectació pot ocórrer en tot l'arbre arterial i portar a l'afectació dels òrgans més diversos, com ja hem comentat.

Més enllà del valor que tenen diversos tipus de fàrmacs en el tractament de les dislipèmies, cal donar una importància fonamental al tractament higienicodietètic. L'exercici físic augmenta la concentració d'HDL i disminueix la d'LDL. L'abandó del tabaquisme, a més d'eliminar un factor important de risc polissistèmic, també comporta una millora en les concentracions plasmàtiques de lípids. Una dieta baixa en colesterol i lípids saturats és la base de tot tractament.

Hi ha un arsenal farmacològic variat, del qual se seleccionen els fàrmacs més apropiats per a cada cas en particular, ja que hi ha diferents mecanismes d'acció i diferents graus d'efectivitat per a cada tipus de dislipèmies. És important destacar que algunes associacions de drogues tenen efectes molt nocius per a la salut i poden produir insuficiència hepàtica, alteracions musculars greus, etc., per la qual cosa aquests medicaments, fins i tot als països on es comercialitzen lliurement, no s'haurien d'usar sense assessorament mèdic.

## **2.9. Insuficiència respiratòria. Asma i malaltia obstructiva crònica**

La insuficiència respiratòria és la incapacitat del sistema respiratori per a mantenir els nivells arterials d'oxigen ( $O_2$ ) i diòxid de carboni ( $CO_2$ ) adequats per a les demandes del metabolisme cel·lular. Parlem d'hipòxia quan es produeix una disminució de la pressió parcial d'oxigen en la sang ( $PO_2$ ), i d'hipoxèmia quan el que es produeix és un augment de la pressió parcial de  $CO_2$  en la sang ( $PCO_2$ ), que tal com hem comentat en parlar del sistema respiratori, s'han de mantenir en 100 mm Hg i 40 mm Hg, respectivament.

Denominem *insuficiències respiratòries restrictives* les que es produeixen per problemes alveolars, a causa d'una mala transferència dels gasos en el parènquima pulmonar. La causa més freqüent és la pneumònia, que pot tenir una etiologia bacteriana, vírica o fúngica. Són relativament freqüents i en general no presenten complicacions greus si es tracten a temps amb antibioteràpia. Hi ha causes extrínseques conseqüència de traumatismes, malalties neurològiques o intoxicacions que impedeixen un funcionament inadequat de la mobilitat del tòrax, i per tant dels pulmons.

Les insuficiències respiratòries obstructives són les que impedeixen que l'aire circuli adequadament per les vies respiratòries; entre aquestes hi ha l'asma, les bronquitis i la malaltia obstructiva crònica (MPOC).

L'**asma** és una malaltia crònica caracteritzada per vies respiratòries hiperreactives, una resposta hipersecretora i broncoconstrictora de l'arbre bronquial. Les vies respiratòries més fines disminueixen ocasionalment i reversiblement perquè se'n contrau la musculatura llisa o perquè se n'eixampla la mucosa en inflamar-se i produir mucositat, com a resposta a un o més factors desencadenants, com l'exposició a un medi ambient inadequat (fred, humit o al·lergen),

o l'esforç físic o emocional. En una crisi greu, les vies respiratòries es poden tancar tant que els òrgans vitals no reben prou oxigen. En aquests casos, la crisi asmàtica pot provocar la mort.

Els símptomes de l'asma (falta d'aire i tos) poden variar des d'una cosa lleu fins a posar en perill la vida. Normalment poden ser controlats amb una combinació de fàrmacs i canvis ambientals, ja que la constricció de les vies aèries sol respondre bé als broncodilatadors moderns. El diagnòstic és clínic, que s'ha de confirmar amb proves espiromètriques, i s'ha de diferenciar el tractament preventiu, que allunya el pacient dels al·lèrgens que previsiblement provoquen les crisis asmàtiques amb l'ús regular de broncodilatadors, antihistamínics, corticosteroides, teràpia respiratòria i immunoteràpia específica, del tractament d'urgència davant una crisi mitjançant fàrmacs d'acció ràpida com l'adrenalina, els corticoides i l'oxigenoteràpia.

La **bronquitis** és una inflamació de les vies aèries baixes. Succeeix quan els bronquis s'inflamen a causa d'una infecció o per altres motius. Es diferencia de la bronquiolitis, en la qual les vies aèries afectades són els bronquíols, més fins i propers als alvèols. La simptomatologia que presenta és de dificultat respiratòria i expectoració. Si la infecció és bacteriana es pot tractar adequadament amb antibiòtics.

La **malaltia pulmonar obstructiva crònica**, coneguda amb l'acrònim *MPOC*, és un trastorn pulmonar que es caracteritza per l'existència d'una obstrucció de les vies aèries generalment progressiva i no reversible. Generalment, és causada per elements irritants de la mucosa bronquial, principalment el fum del tabac, i produeix com a símptoma principal una disminució de la capacitat respiratòria, que avança lentament amb el pas dels anys i ocasiona una deterioració considerable en la qualitat de vida de les persones afectades, seguida d'una mort prematura. En l'MPOC apareixen danyades diverses estructures pulmonars i extrapulmonars, i es produeix: bronquitis crònica, inflamació crònica de via aèria que condueix a hipersecreció mucosa amb tos productiva crònica; bronquiolitis obstructiva, inflamació de via aèria petita que provoca fibrosi i remodelatge que condueix a obstrucció de via aèria; emfisema, a causa de destrucció proteolítica amb remodelatge de bronquíols i alvèols; malaltia vascular pulmonar per destrucció de llit capil·lar pulmonar que causa hipertensió arterial pulmonar i insuficiència cardíaca dreta; cor pulmonar, malaltia sistèmica, en cas d'MPOC avançada hi ha inflamació extrapulmonar amb caquèxia i pèrdua de pes amb debilitat muscular.

Atesa la irreversibilitat d'aquesta malaltia una vegada avançada, el tractament s'ha de basar a allunyar-lo de l'agent irritant, generalment el tabac, i l'administració de broncodilatadors i oxigenoteràpia.



## 2.10. Malaltia vascular cerebral

Les **malalties cerebrovasculares** comprenen un conjunt de trastorns dels vasos sanguinis cerebrals que disminueixen el flux sanguini en el cervell amb la consegüent afectació, de manera transitòria o permanent, de la funció d'una regió generalitzada o d'una zona més petita o focal del cervell, sense que hi hagi una altra causa aparent que l'origen vascular. La malaltia cerebrovascular té com a conseqüència processos isquèmics, de falta de sang o hemorràgics, vessaments, i causa o no l'aparició de simptomatologia o seqüeles neurològiques. La hipertensió arterial (HTA) és el principal factor de risc de la malaltia cerebrovascular.

L'atenció mèdica als pacients afectats sobtadament per una malaltia cerebrovascular ha de ser urgent i especialitzada, preferiblement dins de les primeres sis hores de l'inici dels símptomes, abans que s'hagin produït danys irreversibles en la zona cerebral afectada per la isquèmia o hemorràgia. Les malalties cerebrovasculares ocupen el tercer lloc com a causa de mort al món occidental, després de la cardiopatia isquèmica i el càncer, i la primera causa d'invalidesa en persones adultes de més de seixanta-cinc anys. La malaltia cerebrovascular va ser també la cinquena causa principal de pèrdua de productivitat, mesurada pels anys de vida ajustats per discapacitat. Això inclou els anys de pèrdua de productivitat per raó de mort o diferents graus de discapacitat. Les dones són més propenses a patir aquest tipus de malaltia, sobretot quan han perdut el factor protector estrogènic després de la menopausa. El principal factor de risc d'aquesta malaltia és el consum de tabac. Altres factors de risc demostrats són la hipertensió arterial i la diabetis mellitus. Per la seva banda, les dislipèmies solen ser factors de risc més importants en la malaltia coronària que en la cerebrovascular.

Segons la intensitat, parlem d'accident isquèmic transitori quan els símptomes de la focalitat neurològica es recuperen en menys de vint-i-quatre hores sense seqüeles. D'inici sobtat, en general dura menys de quinze minuts fins a l'accident cerebrovascular establert en què el dèficit neurològic d'origen vascular persisteix durant més de tres setmanes des que s'ha instaurat i deixa seqüeles.

Segons la tipologia d'accident vascular cerebral es classifiquen en **isquèmic**, per falta de subministrament de sang, o **hemorràgic**, per vessament cerebral. El primer tipus es presenta en el 85% dels casos i pot ser trombòtic o embòlic, segons si l'obstrucció del vas sanguini és per un trombe o per un èmbol, aquest generalment d'origen cardíac. El segon tipus genera vessaments hemorràgics que poden afectar el parènquima cerebral o els espais epidural, subdural o aracnoide.

El diagnòstic es fa en funció dels dèficits de la zona cerebral afectada, que reguen les principals artèries oftàlmica, cerebrals anterior, mitjana i posterior. S'ha de confirmar amb exploracions radiològiques i angiografia.

La severitat varia, des de la recuperació total de les funcions cerebrals en menys de vint-i-quatre hores, fins a la discapacitat severa i la mort. La mortalitat del tipus isquèmic en el primer mes oscil·la entre el 17% i 34%, mentre que la del tipus hemorràgic pot ser dues vegades més gran.

En el tractament de la fase aguda cal diagnosticar el tipus de malaltia, si és isquèmica o hemorràgica, ja que el tractament difereix. El primer haurà de resoldre el problema obstructiu mitjançant fàrmacs antitrombòtics o amb desobstrucció directa mitjançant cateterisme i reconstrucció vascular. En el cas d'haver-hi hemorràgia cal atendre les complicacions sistèmiques que pugui generar l'hemorràgia.

Atesa la importància del tractament precoç d'aquesta malaltia, en alguns hospitals de referència s'han creat unitats especials multidisciplinàries per a tractar-les abans de les sis hores de l'inici.

## **2.11. Cremades. Grans cremats**

Una cremada és un tipus de lesió en la pell causada per diversos factors. Les cremades tèrmiques es produeixen pel contacte amb flames, líquids calents, superfícies calentes i altres fonts d'altres temperatures, encara que el contacte amb elements a temperatures extremadament baixes també en produeix. També hi ha les cremades químiques i cremades elèctriques.

Les cremades es qualifiquen en quatre graus: les cremades de primer grau es limiten a la capa superficial de la pell, l'epidermis. Aquest tipus de cremada generalment és causada per una llarga exposició al sol, o exposició instantània a una altra forma de calor (planxa, líquids calents). Les cremades de segon grau impliquen danys en la capa mitjana i en les glàndules de suor o les glàndules productores de greix. Hi pot haver pèrdua de pell, carbonització. Una cremada de tercer grau penetra per tot l'espessor de la pell, incloent-hi nervis, vasos sanguinis, limfàtics, etc. Si es destrueixen els fol·licles pilosebàcics i les glàndules sudorípares, es compromet la capacitat de regeneració. Aquest tipus de cremada no fa mal al contacte, a causa que les terminacions nervioses van ser destruïdes per la font tèrmica. En les cremades de quart grau hi ha danys de músculs i ossos que se solen presentar en cremades per fred extrem i congelació i poden desembocar en necrosi.

Una manera ràpida i aproximada de calcular la superfície corporal cremada és l'anomenada *regla de Pulasky i Tennison*, més coneguda com la regla dels 9. En adults el cap correspon a un 9% de la superfície corporal total, cada

extremitat superior, un altre 9%, el tronc un 18%, i el tors un altre 18%, cada extremitat inferior, un 18%, i els genitals externs, l'1% restant. En infants i nadons s'apliquen altres regles.

El tractament immediat com a mesura de primers auxilis per a les cremades **lleus** consisteix a submergir l'àrea afectada en aigua fresca per a refredar els teixits cremats.

En els grans cremats es produeixen una sèrie d'esdeveniments (xoc dels grans cremats) que segueixen la seqüència següent: immediatament després de la cremada, dolor neurogen. S'ha d'administrar morfina. En cremades superiors al tercer grau, pot aparèixer anestèsia per destrucció de nervis. A les 2-3 hores, apareix plasmafèresi –el plasma escapa dels vasos als teixits, per l'augment de la permeabilitat vascular, fet que porta a una hipovolèmia (menys volum del líquid circulant) que cal tractar amb expansors del plasma. Als 2-3 dies, es produeixen sèpsies i toxèmia secundària que cal tractar amb antibiòtics.

Els grans cremats trigaran setmanes o mesos a regenerar la pell, que presentarà queloides. En molts casos, en què la pell no serà capaç de regenerar-se espontàniament, caldrà el trasplantament de pell. Cal tenir en compte el suport psicològic als pacients que han patit grans cremades, no solament pel dolor, que pot ser pal·liat amb mòrfics, sinó en l'acceptació de les deformacions i l'aspecte estètic, que hauran de superar.

## **2.12. Hèrnia de hiat**

És una afecció en la qual una porció de l'estómac sobresurt dins del tòrax, a través d'un orifici que es troba situat en el diafragma, la capa muscular que separa el tòrax de l'abdomen. Aquesta malaltia es produeix perquè el diafragma es pot trobar afeblit. L'envelliment, la tos crònica, el restrenyiment, l'obesitat, els grans esforços, el tabaquisme i fins i tot l'estrès solen ser les causes més freqüents d'aquesta malaltia.

L'hèrnia de hiat és una malaltia freqüent, ja que la pot patir fins al 20% de la població, encara que en molts cas és asimptomàtica i diagnosticada en aparèixer els primers símptomes, a causa de l'acidesa que produeix el suc gàstric en la mucosa esofàgica i confirmada mitjançant una radiografia o endoscòpia.

La majoria dels casos milloren amb tractaments posturals, dietètics o farmacològics, i en pocs casos cal recórrer a la cirurgia (funduplicació de Nissen) per a reconstruir el foramen diafragmàtic i evitar el reflux gàstric.

## **2.13. Insuficiència renal. Diàlisi i trasplantament renal**

La **insuficiència renal** o **fallada renal** es produeix quan els ronyons no són capaços de filtrar les toxines i altres substàncies de rebuig de la sang adequadament. Fisiològicament, la insuficiència renal es descriu com una disminució

en l'índex de filtratge glomerular, la qual cosa es manifesta en una presència elevada de creatinina en el sèrum. Podem distingir la insuficiència renal aguda i la crònica.

La **insuficiència renal aguda** (IRA) és, com el seu nom implica, una pèrdua ràpida i progressiva de la funció renal, generalment caracteritzada per una producció disminuïda de l'orina o oligúria (menys de 400 ml per dia en adults) i desordre electrolític. Se n'ha d'identificar la causa (hipovolèmia, hemorràgia, intoxicació, etc.) per a detenir-ne el progrés, i la diàlisi pot ser necessària durant el temps requerit per a tractar aquestes causes fonamentals. La insuficiència renal aguda pot portar a la pèrdua permanent de la funció renal si no es tracta adequadament.

La **insuficiència renal crònica** (IRC) es produeix pel dany permanent i irreversible de la funció dels ronyons. A escala mundial, les causes més freqüents de malaltia renal crònica són la diabetis, la hipertensió i les malalties obstructives de les vies urinàries, com càlculs i tumors. La insuficiència renal crònica pot resultar de la complicació d'una gran quantitat de malalties del ronyó, glomerulonefritis, pielonefritis crònica i retenció urinària, i l'ús de medicaments tòxics per al ronyó, especialment mitjans de contrast i alguns antibiòtics. La insuficiència renal terminal és l'última conseqüència, en la qual generalment cal recórrer a la diàlisi fins que es trobi un donant per a un trasplantament renal.

Qualsevol persona pot patir de malaltia renal, però els de més alt risc són els diabètics, els hipertensos i els familiars de persones que pateixen de malaltia renal.

Si es detecta la malaltia en fase primerenca es pot reduir la velocitat amb la qual el dany progressa, retardar la necessitat d'iniciar les teràpies de reemplaçament de la funció renal i preparar millor el pacient per quan sigui necessari. Les teràpies de reemplaçament renal són l'hemodiàlisi, la diàlisi peritoneal i el trasplantament renal.

L'hemodiàlisi és una substitució renal que consisteix a extreure la sang de l'organisme i traspasar-la a un dialitzador de doble compartiment, un pel qual passa la sang i un altre el líquid de diàlisi, separats per una membrana semi-permeable. Amb aquest intercanvi entre la sang i el líquid de diàlisi s'eliminen de la sang residus com el potassi, la urea i l'aigua quan els ronyons són incapaçs d'eliminar-la adequadament. L'hemodiàlisi es fa normalment en una instal·lació dedicada, una cambra especial en un hospital o en una clínica amb infermeres i tècnics especialitzats en hemodiàlisi. Encara que menys típic, la diàlisi també es pot fer a la casa d'un pacient com a hemodiàlisi domiciliària.

La **diàlisi peritoneal** utilitza una membrana natural –el peritoneu– com a filtre. El fluid de diàlisi s'introdueix en la cavitat peritoneal a través d'un petit tub flexible que prèviament s'ha implantat en l'abdomen de manera permanent,

en una intervenció quirúrgica menor. D'aquesta manera es pot connectar a les bosses de solució de diàlisi. Mentre el líquid està en la cavitat peritoneal, es produeix la diàlisi: l'excés de líquids i els productes de rebuig passen des de la sang, a través de la membrana peritoneal, al fluid de diàlisi. En fer la diàlisi peritoneal, en qualsevol de les modalitats, és important fer els intercanvis en una àrea neta i lliure de corrent d'aire, ja que hi ha un risc d'infecció. La peritonitis és la complicació seriosa més comuna. Les infeccions del lloc de sortida del catèter són menys serioses però més freqüents.

El **trasplantament renal** és el trasplantament d'un ronyó en un pacient amb malaltia renal avançada. Depenent de la font de l'òrgan receptor, el trasplantament de ronyó és típicament classificat com de donant mort o com a trasplantament de donant viu. La indicació per al trasplantament de ronyó és la malaltia renal crònica avançada, sense importar la causa primària, però sense cap contraindicació formal per a aquest procediment. Les malalties comunes que condueixen a la malaltia renal crònica, com ja hem comentat, inclouen la hipertensió, infeccions, diabetis mellitus i glomerulonefritis; la causa genètica més freqüent és la malaltia poliquística renal. Generalment, sol ser condició necessària per a la indicació del trasplantament renal que el pacient hagi iniciat algun tipus de teràpia renal substitutiva, però en alguns casos s'indica el trasplantament quan el pacient encara conserva una mica de funció renal.

Encara que les teràpies immunodepressives han millorat la histocompatibilitat entre donant i receptor, les complicacions més freqüents solen ser el rebuig del ronyó implantat i les infeccions. El temps mitjà de vida d'un ronyó trasplantat és entre deu i quinze anys.

#### **2.14. Trastorns neurològics. Demència senil**

Els trastorns neurològics són malalties del sistema nerviós central i perifèric, és a dir, del cervell, la medul·la espinal, els nervis cranials i perifèrics, les arrels nervioses, el sistema nerviós autònom i la placa neuromuscular. Entre aquests trastorns hi ha l'epilèpsia, la malaltia d'Alzheimer i altres demències, malalties cerebrovasculars com ara els accidents cerebrovasculars, la migranya i altres cefalàlgies, l'esclerosi múltiple, la malaltia de Parkinson, les infeccions neurològiques, els tumors cerebrals, les afeccions traumàtiques del sistema nerviós com ara els traumatismes cranioencefàlics, i els trastorns neurològics causats per la desnutrició. Solament algunes d'aquestes malalties causen trastorns mentals, és a dir, malalties que es manifesten principalment com a trastorns del pensament, les emocions o el comportament.

De totes aquestes múltiples malalties ens centrarem en aquelles que per la freqüència i gravetat condueixen a trastorns de la conducta, com són la malaltia d'Alzheimer i el Parkinson.

La **malaltia d'Alzheimer** és una malaltia neurodegenerativa que es manifesta com a deterioració cognitiva i trastorns conductuals. Es caracteritza en la forma típica per una pèrdua immediata de la memòria i d'altres capacitats mentals, a mesura que les cèl·lules nervioses moren i diferents zones del cervell s'atrofien. La malaltia sol tenir una durada mitjana aproximada després del diagnòstic de deu anys, encara que això pot variar en proporció directa amb la severitat de la malaltia en el moment del diagnòstic. La malaltia d'Alzheimer és la forma més comuna de demència, és incurable i terminal, i apareix amb més freqüència en persones de més de seixanta-cinc anys.

En general, el símptoma inicial és la dificultat per a adquirir nous coneixements i recordar els antics, encara que inicialment se sol confondre amb actituds relacionades amb la vellesa o l'estrès. A mesura que progressa la malaltia, apareixen confusió mental, irritabilitat i agressió, canvis d'humor, trastorns del llenguatge, pèrdua de la memòria de llarg termini i una predisposició a aïllar-se a mesura que els sentits del pacient declinen. Gradualment es perden les funcions biològiques que finalment comporten la mort. Encara que el pronòstic per a cada individu és difícil de determinar, la mitjana general és de set anys i menys del 3% dels pacients viuen més de catorze anys una vegada fet el diagnòstic.

La causa de l'Alzheimer continua desconeguda. Els tractaments actuals ofereixen beneficis simptomàtics moderats, però no hi ha tractament que retardi o detingui el progrés de la malaltia. Per a la prevenció de l'Alzheimer s'han suggerit un nombre variat d'hàbits conductuals, però no hi ha proves publicades que destaquin els beneficis d'aquestes recomanacions, incloent-hi estimulació mental i dieta equilibrada. El paper que té el cuidador del subjecte amb Alzheimer és fonamental, més encara quan les pressions i la demanda física d'aquestes cures poden arribar a ser una gran càrrega personal i familiar.

La **malaltia de Parkinson** és un trastorn neurodegeneratiu crònic que condueix amb el temps a una incapacitat progressiva, produïda a conseqüència de la destrucció, per causes que encara es desconeixen, de les neurones pigmentades de la substància negra. Sovint classificada com un trastorn del moviment, la malaltia de Parkinson també desencadena alteracions en la funció cognitiva, en l'expressió de les emocions i en la funció autònoma.

Aquesta malaltia representa el trastorn neurodegeneratiu següent per la seva freqüència, i se situa per darrere de la malaltia d'Alzheimer. Apareix amb més freqüència a partir dels seixanta anys; no obstant això, a més d'aquesta varietat tardana, n'hi ha una versió precoç que es manifesta en edats inferiors als quaranta anys. Actualment, el diagnòstic es basa en la clínica, ja que no s'ha identificat cap marcador biològic d'aquesta malaltia. Per això, el diagnòstic es recolza en la detecció de la típica tríada: rigidesa, hipertonia muscular o tremolor en repòs i bradicinèsia o lentitud en els moviments, amb dificultat per a

iniciar-los i finalitzar-los. El tremolor en repòs està present en el 85% dels casos d'aquesta malaltia. L'absència d'expressió facial, disminució del parpelleig i del moviment dels braços en caminar completen el quadre clínic.

El tractament de la malaltia de Parkinson consisteix a millorar, o almenys mantenir o perllongar, la funcionalitat del malalt durant el màxim temps possible. Actualment el tractament pot ser de tres tipus, encara que és viable combinar-los: el farmacològic –amb la levodopa–, el quirúrgic –en desús després de la introducció de la levodopa– i el rehabilitador –orientat a disminuir-ne els dèficits motors.

La **demència senil** no és una malaltia específica, sinó més aviat un grup de símptomes que són causats per canvis en el funcionament del cervell. La causa més comuna de la demència és la malaltia d'Alzheimer. Hi ha molts i variats símptomes que tenen a veure amb l'acte de pensar, percebre i aprendre. Les funcions cognitives que es poden veure afectades són la presa de decisions, el judici, la memòria, l'orientació espacial, el pensament, el raonament i la comunicació.

La demència senil afecta bàsicament persones grans, que la major part de les vegades requereixen cures de família o professionals. És especialment habitual a partir dels vuitanta-cinc anys. A partir d'aquesta edat afecta fins a un 50% d'aquestes persones, si bé és cert que a partir dels seixanta-cinc anys la incidència d'aquesta malaltia comença a ser significativa i disminueix la qualitat de vida del malalt de manera notable. Alguns dels símptomes de la demència senil són pèrdua de memòria, falta de son o insomni, problemes amb l'equilibri, desorientació, falta de coordinació física, fatiga, apatia, confusió, aïllament social i falta d'iniciativa. En els estats avançats cursa amb pèrdua gradual de pes, disminució de les capacitats cognitives, dificultat per a caminar, incontinència urinària i fecal, violència i agressivitat, dificultat per a reconèixer membres de la família, incapacitat per a vestir-se, banyar-se i menjar, al·lucinacions visuals o auditives i canvis en la personalitat.

El tractament d'aquests pacients s'ha d'orientar a la disminució dels símptomes, per a mantenir la qualitat de vida millor possible, amb dietes equilibrades i exercici, evitant les complicacions que solen aparèixer pels dèficits dels seus sistemes vitals conseqüència de l'edat, especialment les infeccions i els traumatismes per caigudes.

## **2.15. Esclerosi múltiple**

Aquesta malaltia consisteix en l'aparició de lesions en la beina de mielina que recobreix els nervis i fonamentalment els axons de les neurones, tant en el cervell com en la medul·la espinal. Actualment es desconeixen les causes que la produeixen, encara que se sap que hi ha diversos mecanismes autoimmunitaris involucrats.

El diagnòstic es fa estudiant la història clínica del pacient, l'estudi del líquid cefaloraquídi i l'electromiograma, i solament pot ser diagnosticada amb fiabilitat mitjançant una autòpsia *post mortem* o una biòpsia. De moment es considera que no té cura, encara que hi ha medicacions eficaces per al control dels símptomes que apareixen en brots o que progressen lentament al llarg del temps. Es distingeixen diversos subtipus d'esclerosi múltiple i molts afectats presenten formes diferents de la malaltia amb el pas del temps.

Després de l'epilèpsia, l'EM és la malaltia neurològica més freqüent entre els adults joves als països del nostre entorn, des de la gairebé completa eradicació de la poliomièlitis. És la causa més freqüent de paràlisi als països occidentals. Afecta aproximadament una de cada mil persones, en particular les dones, i la majoria dels casos es presenten quan els pacients tenen entre vint i quaranta anys.

Els símptomes més comuns són la fatiga, la pèrdua de massa i la debilitat muscular, problemes en empassar (disfàgia), problemes per a parlar (disàrtria), problemes per a respirar (dispnea), enrampades, espasmes i vibracions musculars (fasciculacions), problemes cognitius i labilitat emocional. Els dèficits cognitius que mostren aquests pacients han de ser avaluats neuropsicològicament, i la teràpia rehabilitadora sol ajudar a alentir el curs de la malaltia.

Atès que l'esclerosi múltiple afecta el cervell i la medul·la espinal, és de naturalesa degenerativa i sovint porta a una discapacitat progressiva, no és estrany que les persones afectades pateixin dificultats emocionals com la depressió, l'ansietat, la ira i la por.

## **2.16. Esclerosi lateral amiotròfica. ELA**

Aquesta malaltia és una malaltia degenerativa de tipus neuromuscular. S'origina quan unes cèl·lules del sistema nerviós anomenades *motoneurons* disminueixen gradualment el funcionament, moren i provoquen una paràlisi muscular progressiva de pronòstic mortal. Es caracteritza per l'esclerosi de la zona lateral de la medul·la espinal, que ocupen les fibres i els axons nerviosos responsables d'innervar els músculs estriats voluntaris, la qual cosa genera una atròfia progressiva d'aquests en deixar de rebre els impulsos elèctrics que els estimulen.

En l'ELA, les funcions cerebrals no relacionades amb l'activitat motora, això és, la sensibilitat i la intel·ligència, es mantenen inalterades. Com a mostra, la figura de Stephen Hawking, la persona més coneguda afectada per aquesta malaltia; tampoc no s'afecten els òrgans dels sentits (oïda, vista, gust o olfacte) ni hi ha afectació dels esfínters, ni de la funció sexual. La malaltia cursa sense dolor, encara que la presència d'enrampades i la pèrdua de la mobilitat i funció muscular impliquen cert malestar. En qualsevol cas, aquesta sensació sol desaparèixer amb la medicació específica i l'exercici. En alguns casos, apareixen símptomes relacionats amb alteracions de l'afectivitat, plors, riures in-



adequats o, en general, respostes emocionals desproporcionades com a reacció a l'afectació física, que es denominen *labilitat emocional* i que en cap cas no signifiquen que hi hagi un autèntic problema psiquiàtric. Les complicacions més habituals són la pneumònia secundària a aspiració per disfàgia i insuficiència respiratòria.

Les causes de l'ELA són desconegudes. Entre les hipòtesis habituals per a explicar-ne l'origen destaquen els agents infecciosos, la disfunció del sistema immunitari, l'herència, les substàncies tòxiques, els desequilibris metabòlics i la desnutrició. El diagnòstic és fonamentalment clínic, és a dir, no hi ha cap prova específica que doni el diagnòstic definitiu i s'han de descartar altres malalties que puguin simular l'ELA. Entre les proves que s'han de fer per al diagnòstic destaquen una ressonància magnètica nuclear, cerebral o espinal, un estudi electromiogràfic de la funció neuromuscular, i una bateria d'anàlisi de sang i d'orina específics.

Ara com ara no es coneix un tractament eficaç per a detenir el curs natural d'aquesta malaltia. S'investiga en factors del creixement neuronal que semblen prometedors i podrien canviar-ne el pronòstic.

Sí que hi ha fàrmacs per a combatre el conjunt de símptomes que acompanya la malaltia, com són les enrampades, l'espasticitat, les alteracions en el son o els problemes de salivació. Hi ha nombroses estratègies molt eficaces per quan apareixen les alteracions respiratòries o quan sorgeixen problemes relacionats amb les secrecions. Els fisioterapeutes, terapeutes ocupacionals i logopedes són els professionals encarregats d'assegurar la independència funcional del malalt per mitjà de l'exercici i la utilització dels equips tècnics oportuns.

## **2.17. Malaltia terminal. Cures pal·liatives**

*Pacient o malalt terminal* és un terme mèdic que indica que una malaltia no pot ser curada o tractada de manera adequada, i s'espera com a resultat la mort del pacient, dins d'un període curt de temps. Aquest terme és més utilitzat normalment per a malalties degeneratives com ara el càncer, o malalties pulmonars o cardíques avançades. Aquest període s'estima habitualment d'uns sis mesos, encara que no hi ha acord general sobre la durada.

Els pacients reaccionen d'una manera diferent davant la notícia de la irreversibilitat de la malaltia; passen per diverses etapes que cal conèixer per a no precipitar-ne l'evolució: 1. Negació. És una defensa temporal per a l'individu. 2. Ira. L'individu reconeix que la negació no pot continuar. A causa de la ira, aquesta persona és difícil de cuidar. Qualsevol individu que simbolitza vida o energia pot ser subjecte de generar ressentiment i enveja. 3. Negociació. Involucra l'esperança que l'individu pot, d'alguna manera, posposar o retardar la mort. 4. Depressió. Comença a entendre la certesa de la mort. A causa d'això, l'individu es pot tornar silenciós, rebutjar visites i passar molt de temps plorant i lamentant-se. Aquest procés permet a la persona moribunda desconnec-

tar-se de tot sentiment d'amor i afecte. No és recomanable intentar alegrar una persona que està en aquesta etapa. 5. Acceptació. És l'etapa final; arriba amb la pau i la comprensió que la mort s'apropa. Generalment, la persona en aquesta etapa vol que la deixin sola. A més, els sentiments i el dolor físic poden desaparèixer. Aquesta etapa també ha estat descrita com la fi de la lluita contra la mort.

El tractament va dirigit a la disminució del dolor físic i psíquic i la millora de la qualitat de vida durant el temps de vida del pacient. En els últims anys s'han desenvolupat unitats de cures pal·liatives, amb professionals sanitaris degudament formats per a atendre aquests pacients als hospitals o als domicilis dels pacients, procés en el qual ha de tenir una gran participació la família, que ha d'entendre els objectius del tractament.

## 2.18. Malalties rares

També referenciades com a malalties òrfenes. No hi ha una definició única i àmpliament acceptada de *malaltia rara*. Algunes es basen solament en el nombre d'afectats, mentre que d'altres, com la de la Unió Europea, prenen en compte altres factors, com l'existència de tractaments adequats o la severitat de la malaltia. La definició de la Unió Europea és la que ha proposat la Comissió Europea de Salut Pública, que estableix com a rares les "Malalties, incloses les d'origen genètic, que són crònicament debilitants o potencialment mortals i les quals tenen tan poca prevalença que es necessiten esforços especials combinats per a combatre-les". Per a això, pren com a prevalença la de cinc de deu mil, encara que no tots els països usen els mateixos criteris. Les malalties rares sovint s'anomenen *malalties òrfenes*, a causa del problema que presenten en la investigació clínica i experimental, de manera que estan "òrfenes" de l'interès del mercat i de les polítiques de salut pública. Com a extensió d'aquest terme, s'anomenen *medicaments òrfes* els destinats a tractar malalties rares.

Hi ha entre cinc mil i set mil malalties rares conegudes, la gran majoria de les quals són causades per defectes genètics, encara que també n'hi ha per efectes de l'exposició ambiental durant l'embaràs, o després de néixer, sovint en combinació amb susceptibilitats genètiques. S'estima a més que entorn de quatre mil d'aquestes malalties no tenen tractaments curatius. Entorn del 7% dels europeus –cinquanta-un milions de persones– estan afectats per alguna malaltia rara.

La problemàtica entorn de les malalties rares és que en la majoria dels països no es preveuen polítiques sanitàries específiques. Hi ha, a més, escassetat de coneixements especialitzats, la qual cosa genera retards en el diagnòstic o diagnòstics equivocats que dificulten la investigació, la qual cosa al seu torn fa molt difícil desenvolupar medicaments eficaços per a tractar-les. Un altre dels principals problemes als quals s'ha d'enfrontar un pacient amb una malaltia rara és el conflicte que hi ha en la indústria farmacèutica per a l'elaboració dels medicaments específics per a tractar aquestes malalties. S'anomenen *me-*

*dicaments orfes* o *drogues òrfenes* els que serveixen per a diagnosticar, prevenir o tractar malalties rares. El problema és que les empreses farmacèutiques es mostren reticents a produir aquests medicaments en condicions normals de mercat, ja que el cost d'engegar aquesta producció no es reemborsaria per mitjà de la comercialització habitual de medicaments destinats a malalties de més prevalença si no hi hagués algun tipus d'incentiu.



## Glossari

**Cl<sup>-</sup>** Ió clorur

**CO<sub>2</sub>** Anhídrid carbònic

**CO<sub>3</sub>H<sup>-</sup>** Ió carbonat

**H<sup>+</sup>** Hidrogenió

**K<sup>+</sup>** Ió potassi

**Mg<sup>++</sup>** Ió potassi

**mmol** Mesura de concentració de solut en una dissolució.

**Na<sup>+</sup>** Ió sodi

**O<sub>2</sub>** Oxigen

**PCO<sub>2</sub>** Pressió parcial d'anhídrid carbònic

**PO<sub>2</sub>** Pressió parcial d'oxigen

**PO<sub>4</sub>H<sup>-</sup>** Ió fosfat

**SO<sub>4</sub><sup>-</sup>** Ió sulfat

## Bibliografía

**MedlinePlus.** [www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/anatomyvideos/00013.html](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/anatomyvideos/00013.html),  
[www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/healthtopics.html](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/healthtopics.html)

**Netter, F. H.** *Colección CIBA de ilustraciones médicas.* Salvat Editores.

**Pedrerá, J. D. i altres** (1999, novembre-desembre). "Estudio de Salud de las personas mayores en Extremadura". *Revista Española de Salud Pública* (vol. 73, núm. 6).

**Pocock, G.; Richard, C.D.** *Fisiología humana.* Masson Editores.

**Posada, M. i altres** (2008). "Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España". *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* (vol. 31, supl. 2, pàg. 9-20).

**Robbins, G.** *Patología Humana.* McGraw-Hill Interamericana.