

1ª Jornada de pacientes y profesionales sanitarios

Día mundial del síndrome de Cushing

Jornada formativa
8 de abril de 2025



La necesidad del trabajo en red



Inscripción gratuita:
<https://bit.ly/3Fu50uo?r=qr>

VALL D'HEBRON INSTITUT DE RECERCA
Auditorio, Edificio Central
Pg. de la Vall d'Hebron, 119-129, 08035 Barcelona

1ª Jornada de pacientes y profesionales sanitarios

Día mundial del síndrome de Cushing

PROGRAMA 8 DE ABRIL DE 2025

17:00 h BIENVENIDA

Dra. Susan Webb, Endocrinóloga. Catedrática emérita de la UAB; CIBERER Unidad 747 de Enfermedades de la Hipófisis. Presidenta de la Comisión Asesora de Enfermedades Minoritarias (CAMM), del Departamento de Salud de la Generalitat de Cataluña.

Dra. Betina Biagetti, Endocrinóloga. Servicio de endocrinología y nutrición y coordinadora de la Unidad de Patología Hipotálamo-Hipofisiaria del Hospital Universitario Vall d'Hebron. CIBERER Unidad 747 de Enfermedades de la Hipófisis, CSUR, ENDO-ERN. XUEC-Enfermedades minoritarias endocrinas.

17:15 h TESTIMONIOS EN PRIMERA PERSONA

Sra. Noèlia González y Sr. José Antonio Blanco, afectados por el síndrome de Cushing.

17:30 h DIAGNÓSTICO Y ABORDAJE TERAPÉUTICO: AVANZANDO HACIA UNA MEJOR ATENCIÓN

Presentan y moderan:

Dra. Susan Webb, Endocrinóloga. Presidenta de la CAMM, del Departamento de Salud de la Generalitat de Cataluña.

Sra. Rosa María Gil, afectada por el síndrome de Cushing.

En la mesa:

Dr. Fernando Guerrero, Endocrinólogo. Servicio de endocrinología y nutrición, Hospital Universitario de Bellvitge.

Dra. Anna Aulinas, Endocrinóloga. Servicio de endocrinología y nutrición y coordinadora de la Unidad de Enfermedades Hipofisarias en el Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, investigadora en el grupo de Enfermedades de la Hipófisis en el Instituto de Investigación Sant Pau; CIBERER Unidad 747 de Enfermedades de la Hipófisis. CSUR. Endo-ERN. XUEC-Enfermedades minoritarias endocrinas.

Dra. Felicia A. Hanzu, Endocrinóloga. Servicio de endocrinología y nutrición del Hospital Clínic de Barcelona, y coordinadora de la Unidad CSUR de Enfermedades Hipofisarias en el Hospital Clínic Barcelona-Hospital Sant Joan de Déu, coordinadora grupo de trastornos endocrinos IDIBAPS, miembro CIBERDEM, y del equipo de coordinación XUEC-Enfermedades minoritarias. Coordinadora del Área de Neuroendocrinología de la SEEN.

1ª Jornada de pacientes y profesionales sanitarios

Día mundial del síndrome de Cushing

18:15 h LA NECESIDAD DEL TREBAJO EN RED Y DE FORMA MULTIDISCIPLINAR

Presentan y moderan:

Sra. Iolanda Arbiol, Directora de la Fundación Dr. Torrent-Farnell.

Sra. Yolanda García, entrenadora personal especializada en nutrición deportiva. Afectada por el síndrome de Cushing.

En la mesa:

Dr. Joaquim Calaf, Ginecólogo-Endocrinólogo, Catedrático Honorario de la UAB y ex Jefe del Servicio de Ginecología del Hospital de Sant Pau. «Síndrome de Cushing y vida reproductiva: pubertad, reproducción y menopausia».

Dra. Betina Biagetti, Endocrinóloga. Servicio de endocrinología y nutrición y coordinadora de la Unidad de Patología Hipotálamo-Hipofisiaria del Hospital Universitario Vall d'Hebron. CSUR, CIBERER Unidad 747 de Enfermedades de la Hipófisis, ENDO-ERN. XUEC-Enfermedades minoritarias endocrinas.

Dra. Alicia Santos, Psicóloga del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, IR-SANT PAU, CIBERER Unidad 747 de Enfermedades de la Hipófisis, ENDO-ERN.

Dra. Elena Valassi, endocrinóloga de la unidad del Servicio de Endocrinología y Nutrición de la Unidad de Enfermedades Hipofisarias y Adrenales en el Hospital Universitario Germans Trias i Pujol. Investigadora en el grupo de Enfermedades de la Hipófisis en el Institut de Recerca Germans Trias; CIBERERUnitat 747 de Malalties de la Hipòfisi. Presidenta del Comité de Enfermedades Raras de la Sociedad Europea de Endocrinología.

Sra. Victòria Mir, Coordinadora de trabajo social y dirección de cuidados del Institut Català de la Salut.

Sr. Narcís Fernández, Licenciado en INEF. El abordaje terapéutico en el ejercicio en el síndrome de Cushing.

Turno de preguntas.

19:20 h PRESENTACIÓN DE LA GUÍA DE ACOMPAÑAMIENTO A LOS PACIENTES

Sra. Aina Masdeu, Afectada del síndrome de Cushing y autora de la Guía de acompañamiento para pacientes con síndrome de Cushing.

19:30 h CLAUSURA

19:35 h REFRIGERIO | NETWORKING

ORGANIZACIÓN DEL MODELO DE ATENCIÓN DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS

¿QUÉ ES UN CSUR?

Los **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)** son dispositivos sanitarios acreditados por el Ministerio de Sanidad por su alta especialización en determinadas enfermedades, muchas de ellas poco frecuentes o complejas.

Para obtener esta acreditación, los centros deben cumplir una serie de requisitos muy exigentes. Entre ellos, se incluyen el respeto a los **derechos de las personas atendidas**, la implantación de programas de **garantía de calidad**, y la realización de **auditorías periódicas** que aseguren una mejora continua.

Un CSUR debe demostrar que cuenta con **experiencia, conocimientos y recursos** específicos —tanto técnicos como humanos— para ofrecer una atención de excelencia a las personas que conviven con estas patologías. También debe acreditar un volumen mínimo de actividad que garantice una práctica clínica actualizada y eficaz.

Además, los CSUR tienen la responsabilidad de:

- **Dar cobertura a todo el territorio nacional**, garantizando el acceso equitativo, vivas donde vivas.
- **Ofrecer atención multidisciplinar**, con equipos de profesionales que trabajan de forma coordinada.
- **Acompañar a la persona a lo largo de toda su vida**, teniendo en cuenta las distintas etapas y necesidades.
- **Evaluar los resultados obtenidos** y compartir su experiencia con otros centros y profesionales sanitarios.

Este modelo garantiza una atención especializada, coordinada y centrada en la persona, con el objetivo de mejorar su calidad de vida y generar confianza en el sistema de salud.

ENDO-ERN

La Red Europea de Referencia sobre condiciones endocrinas de baja prevalencia (**Endo-ERN**) tiene como objetivo **mejorar el acceso a una atención sanitaria de alta calidad** para los pacientes con trastornos hormonales minoritarios. Para ello, se apoyará y desarrollará la **formación de los Centros de Referencia (CR) en toda Europa**, garantizando que los pacientes tengan acceso a la mejor atención posible a nivel local.

Las características intrínsecas de la acción hormonal y de la base genética de algunas de estas condiciones hacen que las consecuencias de las enfermedades endocrinas no se limiten a un solo órgano, sino que afecten a **múltiples sistemas del organismo**. Los trastornos endocrinos suelen tener **repercusiones a lo largo de toda la vida del paciente**.

Dadas las necesidades no cubiertas de este grupo de pacientes, es **fundamental** que sean abordadas por una **red integral**, con una amplia experiencia que abarque **todas las glándulas endocrinas y los desajustes asociados desde el nacimiento hasta la edad adulta**.

XUECS

En Cataluña, la atención a las personas afectadas se presta desde la Red de Unidades de Experiencia Clínica (Xarxa d'Unitats d'Expertesa Clínica, XUEC) para la atención de las enfermedades endocrinas designada por el CatSalut.

Las XUEC son servicios clínicos especializados que incluyen un equipo multidisciplinario de profesionales con un alto grado de conocimiento y experiencia, y trabajan de forma coordinada con los niveles asistenciales de salud y del ámbito social más cercanos al domicilio de la persona afectada, con el fin de ofrecer un servicio más personalizado y eficiente.

Més informació:

<https://endo-ern.eu/about-endo-ern/>

<https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/m/malalties-minoritaries/grups/endocrines/index.html>

EL SÍNDROME DE CUSHING

El **síndrome de Cushing** es una condición caracterizada por un exceso prolongado de cortisol en el organismo. Puede tener un origen **exógeno**, cuando es causado por tratamientos prolongados con corticosteroides, o **endógeno**, cuando el propio cuerpo produce cantidades excesivas de esta hormona. Dentro de los casos endógenos, la **enfermedad de Cushing** es la forma más común y suele estar causada por un adenoma hipofisario productor de ACTH.

Otras causas del síndrome de Cushing incluyen adenomas secretores de cortisol en las glándulas suprarrenales y, más raramente, la producción ectópica de ACTH por tumores en otras localizaciones.

Se estima que la incidencia oscila entre **1 caso por cada 12.658 a 17.544 personas al año**, con un mayor predominio en mujeres y una edad media de diagnóstico alrededor de los **30 años**.

Manifestaciones clínicas

Desde el punto de vista clínico, el síndrome de Cushing se caracteriza por una combinación de signos y síntomas que afectan a múltiples órganos y sistemas. Entre los más frecuentes se incluyen:

- Redistribución anómala de la grasa corporal, con acumulación en el rostro («**cara de luna llena**») y el tronco, mientras que las extremidades suelen volverse más delgadas.
- Piel fina y frágil, con tendencia a la formación de hematomas, exceso de vello y cicatrización deficiente.
- Pérdida de masa muscular y debilidad en los músculos proximales.
- Osteoporosis y mayor riesgo de fracturas.
- Hipertensión arterial y alteraciones metabólicas, como resistencia a la insulina y diabetes.
- Ansiedad, pérdida de memoria, dificultad para la concentración y tendencia a la depresión, con una percepción deteriorada de la calidad de vida.
- Irregularidades menstruales y disminución de la libido.
- En algunos casos, hiperpigmentación de la piel y síntomas neurológicos, especialmente en presencia de tumores hipofisarios de gran tamaño.

Causas y bases genéticas

En la mayoría de los casos, el síndrome de Cushing es **esporádico**. Sin embargo, estudios recientes han identificado mutaciones somáticas en genes como **USP8**, **USP48** y **NR3C1**, que podrían estar implicadas en su desarrollo. Variantes genéticas en **TP53** y **ATXR** podrían estar asociadas a formas más agresivas de la enfermedad.

Importancia del enfoque multidisciplinar

Dado el impacto sistémico del síndrome de Cushing, **su manejo requiere un enfoque multidisciplinar** en el que intervienen distintos especialistas:

- **Endocrinología: Diagnóstico, seguimiento, evaluación de las complicaciones asociadas y planificación del tratamiento integral, más allá del abordaje hormonal.**
- **Neurología y neurocirugía:** Evaluación y tratamiento quirúrgico de tumores hipofisarios cuando es necesario.
- **Psicología y psiquiatría:** Apoyo en la gestión del impacto emocional de la enfermedad.
- **Rehabilitación y fisioterapia:** Intervenciones para mitigar la pérdida de masa muscular y mejorar la movilidad.
- **Ginecología:** Seguimiento de alteraciones en las hormonas sexuales, infertilidad y menopausia en mujeres afectadas.
- **Trabajo social:** Apoyo en la gestión de la enfermedad en los ámbitos laboral y familiar.

El diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado son fundamentales para mejorar la calidad de vida de los pacientes y minimizar las complicaciones a largo plazo. La formación y sensibilización de los profesionales sanitarios en el reconocimiento de los síntomas del **síndrome de Cushing** son clave para su detección temprana y un abordaje integral.

Recursos para profesionales y pacientes

- [Información Enf. Raras y Medicamentos Huérfanos](#)
- [Societat Europea d'Endocrinologia](#)
- [World Alliance of Pituitary Organizations](#)
- [Canal Salut GENCAT](#)
- [EURORDIS – Rare Diseases Europe](#)
- [Fundació Torrent-Farnell-Pmm](#)
- [GUIA PACIENT PITUITARY](#)
- [Campaña #THISCUSHING - RRD](#)
- [Registro Europeo del Síndrome de Cushing \(ERCUSYN\) - Información para pacientes](#)
- [Guía educativa para pacientes con síndrome de Cushing](#)
- [Cushing's Support and Research Foundation \(CSRF\)](#)



Más información en:
<https://bit.ly/443yn06>

ENFERMEDADES MINORITARIAS

- › Hay más de 7.000 enfermedades minoritarias.
- › Afectan a 5 de cada 10.000 personas.
- › Hay 400.000 catalanes afectados.
- › Alrededor del 80% son de origen genético.
- › Pueden afectar al 3-4% de los neonatos.
- › Son graves y crónicas.

CON EL SOPORTE DE:



PATROCINA:

