

1a Jornada de pacients i professionals sanitaris

Dia mundial de la síndrome de Cushing

Jornada formativa
8 d'abril de 2025



La necessitat del treball en xarxa



Inscripció gratuïta:
<https://bit.ly/3Fu50uo?r=qr>

VALL D'HEBRON INSTITUT DE RECERCA

Auditori, Edifici Central

Pg. de la Vall d'Hebron, 119-129, 08035 Barcelona

1a Jornada de pacients i professionals sanitaris

Dia mundial de la síndrome de Cushing

PROGRAMA 8 D'ABRIL DE 2025

17:00 h BENVINGUDA

Dra. Susan Webb, endocrinòloga. Catedràtica emèrita de la UAB; CIBERER Unitat 747 de Malalties de la Hipòfisi. Presidenta de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM), del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

Dra. Núria Alonso, endocrinòloga. Presidenta de la Societat Catalana d'Endocrinologia i Nutrició (SCEN). Cap de Servei d'endocrinologia i nutrició. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.

Dra. Betina Biagetti, endocrinòloga. Servei d'endocrinologia i nutrició i coordinadora de la Unitat de Patologia Hipotàlem-Hipofisiària de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron. CIBERER Unitat 747 de Malalties de la Hipòfisi, CSUR, ENDO-ERN. XUEC-Malalties minoritàries endocrines.

17:15 h TESTIMONIS EN PRIMERA PERSONA

Sra. Noèlia González i Sr. José Antonio Blanco, afectats per la síndrome de Cushing.

17:30 h DIAGNÒSTIC I ABORDATGE TERAPÈUTIC: AVANÇANT CAP A UNA MILLOR ATENCIÓ

Presenten i moderen:

Dra. Susan Webb, endocrinòloga. Presidenta de la CAMM, del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

Sra. Rosa María Gil, afectada per la síndrome de Cushing.

A la taula:

Dr. Fernando Guerrero, endocrinòleg. Servei d'endocrinologia i nutrició, Hospital Universitari de Bellvitge.

Dra. Anna Aulinas, endocrinòloga. Servei d'endocrinologia i nutrició i coordinadora de la Unitat de Malalties Hipofisàries a l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, investigadora al grup de Malalties de la Hipòfisi a l'Institut de Recerca Sant Pau; CIBERER Unitat 747 de Malalties de la Hipòfisi. CSUR. Endo-ERN. XUEC-Malalties minoritàries endocrines.

Dra. Felicia A. Hanzu, endocrinòloga. Servei d'endocrinologia i nutrició de l'Hospital Clínic de Barcelona, i coordinadora de la Unitat CSUR de Malalties Hipofisiàries a l'Hospital Clínic Barcelona-Hospital Sant Joan de Déu, coordinadora grup de trastorns endocrins IDIBAPS, membre CIBERDEM, i de l'equip de coordinació XUEC-Malalties minoritàries endocrines. Coordinadora del Àrea de Neuroendocrinologia de la SEEN.

1a Jornada de pacients i professionals sanitaris

Dia mundial de la síndrome de Cushing

18:15 h LA NECESSITAT DE TREBALL EN XARXA I DE FORMA MULTIDISCIPLINÀRIA

Presenten i moderen:

Sra. Iolanda Arbiol, directora de la Fundació Dr. Torrent-Farnell.

Sra. Yolanda García, entrenadora personal especialitzada en nutrició esportiva. Afectada per la síndrome de Cushing.

A la taula:

Dr. Joaquim Calaf, ginecòleg-endocrinòleg. Catedràtic Honorífic de la UAB i ex cap de Servei de Ginecologia de l'Hospital de Sant Pau. «Síndrome de Cushing i vida reproductiva: pubertat, reproducció i menopausa».

Dra. Betina Biagetti, endocrinòloga. Servei d'endocrinologia i nutrició i coordinadora de la Unitat de Patologia Hipotàlem-Hipofisiària de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron. CSUR, CIBERER Unitat 747 de Malalties de la Hipòfisi, ENDO-ERN. XUEC-Malalties minoritàries endocrines.

Dra. Alicia Santos, psicòloga de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, IR-SANT PAU, CIBERER Unitat 747 de Malalties de la Hipòfisi, ENDO-ERN.

Dra. Elena Valassi, endocrinòloga. Unitat de Malalties Hipofisàries i Adrenals, Servei d'endocrinologia i nutrició, de l'Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Investigadora del grup de Malalties de la Hipòfisi a l'Institut de Recerca Germans Trias i Pujol; CIBERER Unitat 747 de Malalties de la Hipòfisi. Presidenta del Comitè de Malalties Minoritàries de la European Society of Endocrinology (ESE).

Sra. Victòria Mir, coordinadora de treball social i direcció de cures de l'Institut Català de la Salut.

Sr. Narcís Fernández, llicenciat en INEF. «Abordatge terapèutic de la síndrome de Cushing amb exercisi físic».

Torn de preguntes.

19:20 h PRESENTACIÓ DE LA GUIA D'ACOMPANYAMENT ALS PACIENTS

Sra. Aina Masdeu, afectada de la síndrome de Cushing i autora de la Guia d'acompanyament per a pacients amb síndrome de Cushing.

19:30 h CLOENDA

Sra. Iolanda Arbiol, directora de la Fundació Dr. Torrent-Farnell.

19:35 h REFRIGERI | NETWORKING

LA SÍNDROME DE CUSHING

La **Síndrome de Cushing** és una condició caracteritzada per un excés prolongat de cortisol en l'organisme. Pot tenir un origen **exogen**, quan és causat per tractaments prolongats amb corticosteroides, o **endogen**, quan és el propi cos qui produeix quantitats excessives d'aquesta hormona. Dins dels casos endògens, la **malaltia de Cushing** és la forma més comuna i sol estar causada per un adenoma hipofisari productor d'ACTH.

Altres causes de la síndrome de Cushing són adenomes secretors de cortisol a les glàndules suprarenals i més rarament una producció d'ACTH per tumors a altres localitzacions (secreció ectòpica d'ACTH).

S'estima que la incidència oscil·la entre **1 cas per cada 12.658 a 17.544 persones a l'any**, amb un major predomini en dones i una edat mitjana de diagnòstic al voltant dels **30 anys**.

Manifestacions clíniques

Pel que fa a les manifestacions clíniques, es caracteritza per una combinació de signes i símptomes que afecten múltiples òrgans i sistemes. Entre els més freqüents es troben:

- Redistribució anòmla del greix corporal, amb acumulació al rostre (**cara de lluna plena**) i al tronc, mentre que les extremitats acostumen a ser més primes.
- Pell fina, fràgil, amb tendència a la formació d'hematomes, excés de pel i cicatrització deficient.
- Pèrdua de massa muscular i debilitat en els músculs proximals.
- Osteoporosi i major risc de fractures.
- Hipertensió arterial i alteracions metabòliques, com ara resistència a la insulina i diabetis.
- Ansietat, pèrdua de memòria, dificultat per a la concentració i tendència a la depressió, amb mala qualitat de vida percebuda.
- Irregularitat menstrual i poca libido.
- En alguns casos, hiperpigmentació de la pell i símptomes neurològics, especialment en tumors hipofisaris de major mida.

Causes i bases genètiques

En la majoria dels casos, la síndrome de Cushing és **esporàdica**. No obstant això, estudis recents han identificat mutacions somàtiques en gens com **USP8**, **USP48** i **NR3C1**, que podrien estar implicades en el seu desenvolupament. Les variants genètiques en **TP53** i **ATXR** podrien estar associades a formes més agressives de la malaltia.

Importància de l'enfocament multidisciplinari

Atès l'impacte sistèmic de la síndrome de Cushing, **el seu maneig requereix un enfocament multidisciplinari**:

- **Endocrinologia**: Diagnòstic, seguiment, avaluació de les complicacions acompanyants i plantejar el tractament integral, a més de l'hormonal.
- **Neurologia i neurocirurgia**: Avaluació de tumors hipofisaris quan és necessari un tractament quirúrgic.
- **Psicologia i psiquiatria**: Suport en la gestió de l'impacte emocional de la malaltia.
- **Rehabilitació i fisioteràpia**: Intervenció per mitigar la pèrdua de massa muscular i millorar la mobilitat.
- **Ginecologia**: Seguiment d'alteracions de les hormones sexuals, infertilitat i menopausa en dones afectades.
- **Treball social**: Suport en la gestió de la malaltia en l'àmbit laboral i familiar.

El diagnòstic precoç i el tractament adequat són fonamentals per millorar la qualitat de vida dels pacients i minimitzar les complicacions a llarg termini. La formació i sensibilització dels professionals de la salut en el reconeixement dels símptomes de la **síndrome de Cushing** és clau per a la seva detecció precoç i l'abordatge integral.

Recursos per a professionals i pacients

- [Informació malalties minoritàries i medicaments horfes](#)
- [Societat Europea d'Endocrinologia](#)
- [World Alliance of Pituitary Organizations](#)
- [Canal Salut GENCAT](#)
- [EURORDIS – Rare Diseases Europe](#)
- [GUIA PACIENT PITUITARY](#)
- [Campanya #THISCUSHING – RRD](#)
- [Registre Europeu de la síndrome de Cushing \(ERCUSYN\) – Informació per a pacients](#)
- [Guia educativa per a pacients amb la síndrome de Cushing](#)
- [Cushing's Support and Research Foundation \(CSRF\)](#)



Més informació a:
bit.ly/4b0t7jo

ORGANITZACIÓ DEL MODEL D'ATENCIÓ DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

QUÈ ÉS UN CSUR?

Els **Centres, Serveis i Unitats de Referència (CSUR)** són dispositius sanitaris reconeguts pel Ministeri de Sanitat per la seva alta especialització en determinades malalties, moltes de les quals són poc freqüents o complexes.

Per rebre aquesta acreditació, els centres han de complir una sèrie d'exigències molt estrictes. Entre aquestes, hi ha el respecte als **drets de les persones ateses**, la garantia d'una **atenció de qualitat** i la realització d'**auditories regulars** per assegurar la millora contínua.

Un CSUR ha de demostrar que té **experiència, coneixement i recursos específics** —tant tècnics com humans— per atendre amb excel·lència les persones que conviuen amb aquestes patologies. També cal acreditar un volum d'activitat mínim, que assegurï que els equips professionals mantenen una pràctica constant i actualitzada.

A més, els CSUR han de:

- **Donar cobertura a tot l'Estat**, de manera que qualsevol persona, visqui on visqui, pugui accedir-hi.
- **Treballar de manera multidisciplinària**, amb diferents especialistes que comparteixen decisions i coneixement.
- **Acompanyar la persona al llarg de tota la seva vida**, tenint en compte totes les etapes i situacions.
- **Avaluar els resultats obtinguts** i compartir l'expertesa amb altres professionals i centres.

Aquest model garanteix una atenció especialitzada, coordinada i centrada en les persones, amb l'objectiu de millorar-ne la qualitat de vida i afavorir la confiança en el sistema sanitari.

XUECS

A Catalunya, l'atenció a les persones afectades es presta des de la Xarxa d'Unitats d'Expertesa Clínica (**XUEC**) per a l'atenció de les malalties endocrines designada pel CatSalut.

Les XUEC són serveis clínics especialitzats, que inclouen un equip multidisciplinari de professionals amb un alt grau de coneixement i expertesa, i treballen de forma coordinada amb els nivells assistencials de salut i de l'àmbit social més propers al domicili de la persona afectada, per tal de donar un servei més personalitzat i eficient.

ENDO-ERN

La Xarxa de Referència Europea sobre condicions endocrines de baixa prevalença (**Endo-ERN**) té com a objectiu **millorar l'accés a una atenció sanitària d'alta qualitat** per als pacients amb trastorns hormonals minoritaris. Per a això, es donarà suport i es desenvoluparà la **formació dels Centres de Referència (RCs) a tota Europa**, garantint que els pacients tinguin accés a la millor atenció possible a nivell local.

Les característiques intrínseques de l'acció hormonal i de la base genètica d'algunes d'aquestes condicions fan que les conseqüències de les malalties endocrines no solen restringir-se a un sol òrgan, sinó que afecten **múltiples sistemes de l'organisme**. Els trastorns endocrins solen tenir **repercussions al llarg de tota la vida del pacient**.

Donades les necessitats no cobertes d'aquest grup de pacients és **fonamental** que siguin abordades per una **xarxa integral**, amb una àmplia expertesa que cobreixi **totes les glàndules endocrines i els reptes associats des del naixement fins a l'edat adulta**.

Més informació:

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

MALALTIES MINORITÀRIES

- › Hi ha més de 7.000 Malalties minoritàries.
- › Afecten a 5 de cada 10.000 Persones.
- › Hi ha 400.000 catalans afectats.
- › Al voltant del 80 % són d'origen genètic.
- › Poden afectar el 3-4 % dels nounats.
- › Són greus i cròniques

AMB EL SUPORT DE:



SANT PAU
Campus Salut
Barcelona



Institut
de Recerca
Sant Pau



Germans Trias i Pujol
Hospital



Endo-ERN
European Reference Network
on Rare Endocrine Conditions

Amb la participació i el suport científic de:



CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
Enfermedades Raras



CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas

Amb l'aval científic de:



Activitat avalada per la SCEN:



PATROCINA:

