



COMPRENDIENDO LA ENFERMEDAD DE CUSHING

Lo que
necesita saber

INTRODUCCIÓN

Ya sabe que le han diagnosticado la enfermedad de Cushing. Esta afección rara es causada por un tumor no canceroso en la hipófisis que se ubica en la base del cerebro.

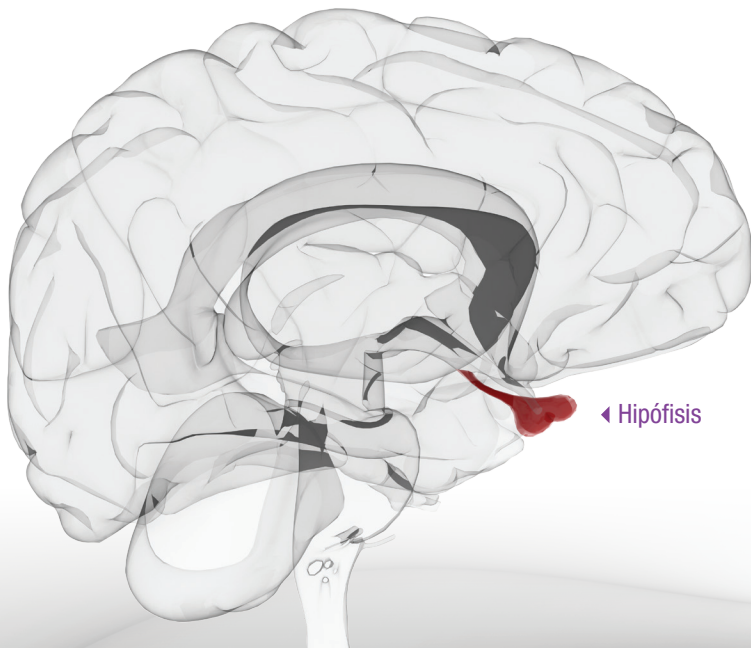
El tumor provoca que la hipófisis libere demasiada hormona adrenocorticotrópica (adrenocorticotrophic hormone, ACTH).

La ACTH provoca la producción y liberación de cortisol, la hormona del estrés. Tener demasiada ACTH provoca cantidades excesivas de cortisol en el organismo, lo que puede provocar una serie de problemas de salud.^{1,2}

Para muchas personas con la enfermedad de Cushing, la intervención quirúrgica para extirpar el tumor es el primer paso del tratamiento.^{2,3}

Sin embargo, algunas personas no pueden o no quieren someterse a una intervención quirúrgica. E incluso para aquellas que eligen esta opción, la intervención quirúrgica no siempre logra resultados duraderos o los resultados deseados. Para esas personas, la terapia farmacológica puede ser una elección adecuada.^{2,3}

Consulte la sección denominada “Tratamiento de la enfermedad de Cushing” en la página 6 de este folleto para obtener más información sobre la intervención quirúrgica como tratamiento.



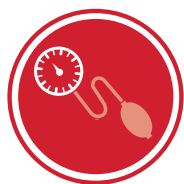
La enfermedad de Cushing es una enfermedad rara

La enfermedad de Cushing afecta a unas 13,160 personas en los Estados Unidos.* Por lo general, afecta a adultos de entre 20 y 50 años, y las mujeres constituyen hasta el 70 % de los casos.^{1,4-6}



* Calculado en función de la población estadounidense estimada en 2020.

A causa de los niveles excesivos de cortisol



En circunstancias normales, el cortisol se libera en situaciones estresantes. El cortisol también ayuda al organismo a mantener la función cardiovascular y la presión arterial normal, y desempeña un papel importante en la forma en la que el organismo utiliza los carbohidratos, las grasas y las proteínas.^{2,7}



La enfermedad de Cushing es una afección en la que hay niveles excesivos de cortisol presentes en la sangre. La enfermedad de Cushing se presenta cuando un tipo de tumor benigno o no canceroso, llamado adenoma, se forma en la hipófisis en el cerebro y hace que este libere cantidades excesivas de ACTH.¹



Los altos niveles de ACTH hacen que dos pequeñas glándulas localizadas en la parte superior de los riñones, llamadas glándulas suprarrenales, liberen niveles excesivos de cortisol.¹

Síntomas de la enfermedad de Cushing

Los síntomas de la enfermedad de Cushing están relacionados con el exceso de cortisol y pueden incluir los siguientes cambios²:

Cambios en el aspecto físico del cuerpo

- Aumento de peso/obesidad en la zona abdominal con brazos y piernas delgados
- Debilidad muscular que puede reducir el tiempo que puede hacer ejercicio
- Grasa añadida en la parte posterior del cuello
- Cara que se torna redonda
- Adelgazamiento y formación de moretones en la piel con facilidad
- Estrías de color púrpura en el abdomen (estrías abdominales)
- Enrojecimiento de las mejillas
- Exceso de crecimiento de vello en la cara, el cuello, el pecho, el abdomen y los muslos en las mujeres

Cambios generales o sistémicos

- Debilidad y fatiga
- Trastornos menstruales
- Disminución del deseo sexual y/o disfunción eréctil
- Presión arterial alta
- Diabetes mellitus tipo 2
- Depresión, ansiedad o cambios en el comportamiento

Diagnóstico de la enfermedad de Cushing

El proceso de diagnóstico de la enfermedad de Cushing puede ser largo, difícil y frustrante.³ Los síntomas de la enfermedad de Cushing se confunden fácilmente con los síntomas de otras afecciones, como el aumento de peso y la presión arterial alta, que son frecuentes en la población general.⁸ Y debido a que los cambios en el cuerpo que se producen con la enfermedad de Cushing pueden presentarse lentamente al principio, puede ser difícil diagnosticar la enfermedad de Cushing en las etapas iniciales.⁸ Además, los niveles hormonales pueden disminuir y aumentar de nuevo, lo que dificulta el diagnóstico.³

Las pruebas diagnósticas iniciales pueden incluir análisis de cortisol libre en orina, análisis de cortisol salival nocturno, una prueba de supresión de dexametasona nocturna y/o una prueba de supresión de dexametasona durante 48 horas.⁸

Se confirmará el diagnóstico de la enfermedad de Cushing si las pruebas iniciales sugieren la presencia de un tumor hipofisario y las imágenes por resonancia magnética (magnetic resonance imaging, MRI) confirman la presencia de dicho tumor.⁷



Tratamiento de la enfermedad de Cushing

Las opciones de tratamiento para la enfermedad de Cushing incluyen la intervención quirúrgica, la radiación y los medicamentos.³ La primera opción es la intervención quirúrgica para extirpar el tumor. En las personas con tumores pequeños, las tasas de curación pueden ser de hasta un 90 %. Si la primera intervención quirúrgica no produce una respuesta adecuada, algunas personas pueden someterse a una segunda intervención quirúrgica y podrían recibir radioterapia si la segunda intervención tampoco produce una respuesta adecuada.³ Pero no todos los pacientes pueden o desean someterse a una intervención quirúrgica, y algunos pacientes no logran un control adecuado de la enfermedad después de la intervención. Para estos pacientes, el tratamiento con medicamentos puede ser una opción adecuada.

Independientemente del plan de tratamiento que usted y su médico decidan que es el mejor, es importante mantener una línea de comunicación abierta para ayudar a controlar la evolución del tratamiento.



Comprometidos con el avance del tratamiento de las enfermedades raras

En los EE. UU., una enfermedad rara se define como una afección que afecta a menos de 200,000 personas.⁹

Recordati se compromete a investigar y desarrollar tratamientos para enfermedades raras y es una de las empresas más activas en la práctica.¹⁰

Mientras que los esfuerzos de investigación y desarrollo continúan, Recordati Rare Diseases está aquí hoy para ayudar a los pacientes y a sus médicos a cumplir los retos de las enfermedades que tienen un impacto significativo en la vida de las personas, a pesar de la pequeña cantidad de personas afectadas por esas enfermedades. La empresa se **dedica a colaborar, descubrir y desarrollar productos innovadores que mejoran la calidad de vida**, y a ayudar a las personas a disfrutar de una vida más larga, más saludable y más productiva.¹⁰





Recursos para obtener información adicional

- Página de JAMA para el paciente
www.jamanetwork.com
- Manual de Merck para pacientes y cuidadores
www.merckmanuals.com
- Instituto Nacional de la Diabetes y las Enfermedades Digestivas y Renales (National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases, NIDDK)
www.niddk.nih.gov
- Organización Nacional de Trastornos Raros (National Organization for Rare Disorders, NORD)
www.rarediseases.org
- Sociedad de Endocrinología
www.endocrine.org

Referencias: 1. Genetics Home Reference. US National Library of Medicine. Cushing disease. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/cushing-disease>. Actualizado el 7 de enero de 2020. Consultado el 11 de enero de 2020. 2. National Institutes of Health. US National Library of Medicine. Cushing disease. <https://medlineplus.gov/ency/article/000348.htm>. Actualizado el 6 de enero de 2020. Consultado el 11 de enero de 2020. 3. Fish S, Findling J, Young W, eds. Hormone Health Network. Endocrine Society. Cushing's disease. <https://www.hormone.org/diseases-and-conditions/cushings-disease>. Actualizado en octubre de 2019. Consultado el 20 de enero de 2020. 4. Etxabe J, Vazquez JA. Morbidity and mortality in Cushing's disease: an epidemiological approach. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 1994;40(4):479-484. 5. US Census Bureau. US population clock. <https://www.census.gov/popclock/>. Actualizado el 12 de febrero de 2020. Consultado el 12 de febrero de 2020. 6. Broder MS, Neary MP, Chang E, et al. Incidence of Cushing's syndrome and Cushing's disease in commercially-insured patients <65 years old in the United States. *Pituitary*. 2015;18(3):283. 7. National Institutes of Health. US National Library of Medicine. Cushing's syndrome. https://www.niddk.nih.gov/-/media/Files/Endocrine-Diseases/Cushings_Syndrome_508.pdf. Actualizado en julio de 2008. Consultado el 13 de febrero de 2020. 8. Nieman LK, Biller BM, Findling JW, et al. The diagnosis of Cushing's syndrome: an Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2008;93(5):1526-1540. 9. US Food and Drug Administration. Developing products for rare diseases & conditions. <https://www.fda.gov/industry/developing-products-rare-diseases-conditions>. Actualizado el 20 de diciembre de 2018. Consultado el 11 de enero de 2020. 10. Recordati Rare Diseases. Rare diseases and orphan drugs. Recordatirarediseases.com. Consultado el 11 de enero de 2020.



GROUP

RECORDATI
RARE DISEASES

Focused on the Few™