

La displasia fibrosa y el síndrome de McCune-Albright: Una lista de comprobación para pacientes y médicos

Una herramienta del FD/MAS International Consortium

Acerca de este recurso

La displasia fibrosa/síndrome de McCune-Albright (DF/MAS) es una enfermedad rara y compleja que puede afectar a los huesos, la piel y las glándulas hormonales.

La DF/MAS está causada por una mutación genética aleatoria. No es hereditaria y por lo tanto, no se transmite de padres a hijos.

La DF/MAS es tan poco frecuente que podría muy bien darse el caso de que usted o su hijo fuera la primera persona que sus médicos se hayan encontrado con esta enfermedad. Debido a ello, es posible que sus médicos no estén seguros de si la DF/MAS es el diagnóstico correcto o de cómo ayudarle.

La Vía Clínica es un conjunto de instrucciones claras dirigidas a los médicos. Fue creada por un equipo internacional de médicos expertos de máximo nivel que han tratado a cientos de pacientes con DF/MAS y dada su amplia experiencia han aprendido las mejores maneras de atender a los pacientes con DF/MAS. Este experimentado equipo de médicos publicó esta guía en 2018 con el objetivo de proporcionar a otros médicos de todo el mundo información sobre qué pruebas y tratamientos se deben solicitar para los pacientes con DF/MAS. Si lo desea, puede imprimir copias de la Vía Clínica y facilitárselas a los médicos que le atienden, para poder gestionar los síntomas de la DF/MAS.

La Vía Clínica incluye una lista de comprobación para pacientes y familias incluida en este documento, que se ha elaborado con el fin facilitar una conversación y un intercambio de información entre usted y su médico o el equipo de atención sanitaria. Esta lista de comprobación tiene como objetivo ayudarle a planificar y aprovechar al máximo sus consultas con el médico. La lista de comprobación se divide en tres partes:

Parte 1. Preguntas que debe hacer sobre su diagnóstico

Parte 2. Preguntas que debe hacer para planificar el cuidado de su enfermedad

Parte 3. Preguntas que podría hacerle su médico

Esta lista de comprobación puede estar disponible en otros idiomas. Por favor, si desea más información, contacte con su asociación nacional o cualquier asociación internacional.

Asociación de Displasia Fibrosa -ADF-, displasiafibrosa.es, España.

Associação McCune-Albright Brasil, masfd.blog, Brazil.

Association MAS-FD, masfd.org, France

European Association McCune-Albright Syndrome -EAMAS-, eamas.net, Italy

Fibrous Dysplasia Foundation, fibrousdysplasia.org, USA

Fibrous Dysplasia Support Society, fdssuk.org.uk, United Kingdom

Patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie, fibreuzedysplasie.eu, Netherlands.

Preguntas que debo hacer sobre mi diagnóstico

¿Qué partes de mi cuerpo están afectadas por esta enfermedad?

Escriba aquí las respuestas.

¿Por qué es importante?

Generalmente la DF está presente desde el nacimiento, y la enfermedad ósea suele ser visible en las gammagrafías óseas a la edad de cinco años. Aunque pueda afectar a cualquier hueso del esqueleto, generalmente se presenta en la cabeza, las piernas y las costillas. La mutación que causa la DF en el hueso también se puede producir en la piel, el tejido endocrino (las glándulas del cuerpo que producen hormonas) y otros órganos, así que es importante comprobar si estas partes del cuerpo también están afectadas.

¿Necesito más pruebas para saber si hay otras partes del cuerpo afectadas?

- | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Análisis de sangre y de orina para determinar si hay problemas en/con: | <input type="checkbox"/> Evaluación de la vista por un especialista |
| <ul style="list-style-type: none">• Los ovarios• Los testículos• La glándula tiroidea• La hormona del crecimiento• Las glándulas suprarrenales• Los niveles de fosfato | <input type="checkbox"/> Evaluación auditiva |
| | <input type="checkbox"/> Gammagrafía ósea nuclear/isotópica |
| | <input type="checkbox"/> Tomografía computarizada |
| | <input type="checkbox"/> Resonancia magnética |
| | <input type="checkbox"/> Ecografía de la tiroides |
| | <input type="checkbox"/> Ecografía testicular |
| | <input type="checkbox"/> Pruebas para determinar el estado del páncreas |
| | <input type="checkbox"/> Pruebas para determinar el estado del tracto gastrointestinal y el estómago |

¿Por qué es importante?

Mediante estos análisis/exámenes se puede averiguar a qué partes del cuerpo afecta la enfermedad y cuál es el grado de afectación.

Algunas de estas pruebas pueden detectar desequilibrios hormonales que, si no se tratasen correctamente, podrían hacer que su enfermedad ósea empeorase.

¿Qué resultados de mis pruebas fueron normales y cuáles fueron anormales?

Escriba aquí las respuestas.

¿Qué tipo de displasia fibrosa tengo?

- Displasia fibrosa monostótica - la enfermedad solo afecta a una parte del esqueleto
- Displasia fibrosa poliostótica - la enfermedad afecta a más de una parte del esqueleto
- Síndrome de McCune-Albright - la enfermedad afecta a más de un órgano:
 - Hueso(s)
 - Piel, provocando la aparición de marcas de nacimiento y/o manchas de la piel, que a veces se denominan manchas café con leche
 - Glándulas, dando lugar a niveles hormonales anormales
 - Músculo, provocando la aparición de protuberancias, lo que también se denomina síndrome de Mazabraud

¿Por qué es importante?

Para determinar el tipo de seguimiento médico apropiado y para predecir el éxito de los diferentes tipos de tratamiento, usted y su médico necesitan saber de qué tipo de DF se trata.

¿Cómo se ha efectuado mi diagnóstico?

- Historia y examen físico, y además:
- Rayos X
 - Tomografía computarizada
 - Gammagrafía ósea
 - Análisis de sangre para determinar si hay problemas hormonales o de otro tipo
 - Biopsia/muestra de tejido
 - Pruebas genéticas
 - Otras pruebas: _____

¿Por qué es importante?

Si le diagnostican DF monostótica, es importante que sepa que hay muchas enfermedades que se manifiestan de manera similar a la DF monostótica, pero cuyo tratamiento es muy diferente. Asegúrese de que su radiólogo y los otros médicos descarten esas enfermedades análogas. Se puede recomendar la realización de pruebas genéticas o biopsias. Estas pruebas pueden ser útiles, pero es importante tener en cuenta que las personas con DF pueden tener resultados negativos, aun teniendo la enfermedad.

Si recibe un diagnóstico de DF craneofacial o DF poliostótica, es muy importante comprobar que no haya problemas hormonales para confirmar que no tiene el síndrome de McCune-Albright.

Preguntas para planificar el cuidado de mi enfermedad

¿Me pueden dar una copia de los resultados de mis pruebas, radiografías y exploraciones, para que las conserve?

¿Por qué es importante?

Con el tiempo, lo más seguro es que le atiendan varios médicos distintos, que probablemente tendrán que consultar sus registros médicos completos para poder ayudarlo. Es importante tener en cuenta que muchos hospitales y clínicas destruyen los registros médicos, incluyendo los resultados de pruebas y radiografías, después de unos pocos años. Es conveniente que conserve las copias de todos sus resultados médicos.

Comience a recopilar y guardar copias de todos sus registros médicos desde ahora mismo.

¿Cómo se manejará y efectuará el seguimiento de mi displasia fibrosa/síndrome de McCune-Albright?

<p>¿Qué consejos me pueden dar sobre mi estilo de vida? ¿Qué tipos de ejercicio pueden ser seguros o útiles? ¿Debería tomar algún suplemento?</p>	<p>Si tengo dolor óseo, ¿qué medidas podría adoptar para gestionarlo?</p> <ul style="list-style-type: none"> • ¿Opciones sin el uso de fármacos? • ¿Opciones de medicación? • ¿Opciones quirúrgicas? • ¿Qué debería probar primero? 	<p>¿Necesito tratamiento con fósforo?</p>	<p>¿Necesito tratamientos hormonales para:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ovarios • Niveles excesivos de hormona tiroidea • Niveles excesivos de hormona de crecimiento • Exceso o déficit de actividad suprarrenal
<p>¿Debería recibir ayuda psicológica para gestionar el dolor y/o problemas psicosociales?</p>	<p>¿Debería recibir ayuda de un fisioterapeuta para gestionar el dolor y/o la movilidad?</p>	<p>¿Hay alguna cirugía que podría necesitar? ¿Cómo sabré si la cirugía es una opción mejor que "esperar y ver"?</p>	<p>De los tratamientos disponibles para mi caso, ¿cuáles son sus riesgos y beneficios en comparación con limitarse a efectuar el seguimiento de la enfermedad?</p>

¿Por qué es importante?

Aunque no se conoce ningún tratamiento que detenga o revierta la DF, sí hay medidas que usted puede tomar para prevenir las fracturas, mantener la movilidad, tratar el dolor, mantener los niveles hormonales bajo control y evitar que la DF interfiera con las actividades de la vida diaria.

¿Con qué frecuencia tengo que venir a consulta y repetir las pruebas que ya me haya hecho?

Escriba aquí las respuestas.

¿Por qué es importante?

Su calendario de visitas y de pruebas dependerá de muchas cosas: su edad, el tipo de DF que padece, la localización de la DF, la magnitud de la DF, qué órganos aparte del hueso están afectados y los resultados de su primera serie de pruebas hormonales y otras pruebas y análisis.

¿Tengo que acudir a otros especialistas?

- | | |
|-----------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Pediatra | <input type="checkbox"/> Cirujano maxilofacial /
otorrinolaringólogo |
| <input type="checkbox"/> Endocrinólogo | <input type="checkbox"/> Odontólogo |
| <input type="checkbox"/> Reumatólogo | <input type="checkbox"/> Neurocirujano |
| <input type="checkbox"/> Ortopedista | <input type="checkbox"/> Fisioterapeuta |
| <input type="checkbox"/> Cirujano de la columna vertebral | <input type="checkbox"/> Psicólogo |
| <input type="checkbox"/> Cirujano craneofacial | <input type="checkbox"/> Especialista en dolor |
| <input type="checkbox"/> Oftalmólogo o neurooftalmólogo | |

¿Por qué es importante?

La DF/MAS afecta a tantos sistemas que es posible que tenga que acudir a varios médicos, especializados en diferentes partes del cuerpo. Trate de elegir médicos que tengan experiencia con la DF/MAS, que estén dispuestos a leer nuevos estudios sobre el cuidado de esta enfermedad (¡como por ejemplo este paquete!) y que trabajen en equipo para formular recomendaciones y planes para el cuidado de su enfermedad.

¿Qué información puede darme que me ayude a tomar las mejores decisiones para el cuidado de mi enfermedad?

¿Hay información escrita disponible sobre la displasia fibrosa/síndrome de McCune-Albright que, redactada con un lenguaje sencillo, me permita saber más cosas sobre esta enfermedad?

¿Hay alguna asociación de pacientes nacional o internacional con la que me podría poner en contacto, como por ejemplo la Asociación de Displasia Fibrosa -ADF-, la Fibrous Dysplasia Foundation, la Fibrous Dysplasia Support Society UK, la Associazione Europea amici della Sindrome di McCune - Albright o la Patiëntenvereniging Fibreuze Dysplasie?

¿Hay algún centro médico en el que pueda ser tratado por un equipo de médicos que atienda a muchos pacientes con displasia fibrosa/síndrome de McCune-Albright y que tenga por lo tanto mucha experiencia con pacientes como yo? Un centro así se denomina: Centro, Servicio o Unidad de Referencia.

¿Hay algún estudio de investigación en el que pueda participar?

Preguntas que podría hacerme mi médico

Su médico podría tener que recabar información adicional para saber cómo le afecta específicamente a usted esta enfermedad.

Es importante que tenga en cuenta que, puesto que la siguiente lista es muy exhaustiva, lo más probable es que no experimente nunca muchos de los síntomas que se enumeran en ella. Por ejemplo, si el único lugar de su cuerpo afectado por la DF es la pierna, esta enfermedad no va a causarle problemas de audición o de visión.

La siguiente lista es simplemente una manera de empezar a pensar en los síntomas (si los tiene) para que, junto con el equipo que le trate, pueda determinar la mejor manera de gestionar los síntomas.

¿En qué medida le afecta la DF/MAS?

- Le afecta la DF:
 - En sus relaciones:
en el trabajo o escuela,
con la familia y con sus amigos
 - En su salud en general o en su felicidad
 - En su autoestima
 - En su destreza para vestirse, asearse, dormir y comer
- ¿Tiene un registro de sus medidas de altura? ¿Creció usted normalmente/está creciendo normalmente?
- ¿A qué edad llegó a la pubertad?
- ¿Se ha roto algún hueso?, En caso afirmativo, qué huesos y cuándo.
- ¿Es capaz de caminar sin dificultad?
- ¿Tiene dolor, sensibilidad, molestias o entumecimiento en los huesos o articulaciones? Si la respuesta es afirmativa, ¿cuándo comenzó?, ¿qué le impide hacer? y ¿qué tratamientos ha probado?
- ¿Ha tenido problemas o cirugías dentales?
- ¿Tiene problemas de visión o de audición?
- ¿Qué medicamentos toma ahora y cuáles ha tomado en el pasado?
- ¿Ha tenido desequilibrios hormonales alguna vez?

¿Por qué es importante?

La única manera de que el médico sepa lo que le ha pasado y lo que le está pasando es que usted se lo cuente o se lo muestre. Éste es el primer paso para recibir ayuda.

Por ejemplo, crecer rápidamente durante la infancia o llegar a la pubertad a una edad temprana podrían ser una clara señal de que usted tiene el síndrome de McCune-Albright, lo que podría requerir tratamientos y seguimiento adicionales.

Las fracturas óseas, la dificultad para caminar, el dolor, los problemas dentales o los problemas de visión o audición podrían ser signos de DF en esas partes del cuerpo, o indicar que la DF diagnosticada en esa parte del cuerpo necesita tratamiento adicional.

Los problemas dentales podrían ser un signo de DF en la mandíbula. Incluso si no tiene DF en la mandíbula, un historial de problemas dentales también podría ponerle en riesgo de otras complicaciones.