

¿QUIÉNES SOMOS?

La Asociación de Displasia Fibrosa, comenzó su andadura en el año 2017, se constituyó el 30 de enero de 2018 y fue registrada en el Ministerio de Interior el 11 de mayo del 2018.

La ADF es una entidad sin ánimo de lucro que congrega a afectados por Displasia Fibrosa (DF) y Síndrome de McCune-Albright (MAS), sus familiares y personas sensibilizadas con la problemática de esta enfermedad. Asimismo, cuenta con la colaboración de profesionales de la salud y otras disciplinas relacionadas con esta patología. Su ámbito de actuación es estatal. La Asociación de Displasia Fibrosa forma parte de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). A nivel internacional participa en reuniones bimensuales con las distintas Asociaciones de otros países como Estados Unidos, Gran Bretaña, Italia, Brasil, Holanda y Francia.

¿TE UNES A NUESTRA CAUSA?

Si quieres colaborar realizando una única transferencia bancaria puedes hacerlo mediante un ingreso en una de las cuentas bancarias de la Asociación de Displasia Fibrosa - ADF. No hay una cantidad mínima. Lo verdaderamente importante es tu ayuda.

CAIXABANK
ES66 2100 2414 18 0100382708

Colabora con 1 euro al mes para la investigación, a través de la plataforma Teaming, sin comisiones.

teaming.net/paralainvestigaciondeladisplasiafibrosaysindromedemccunealbright



 www.displasiafibrosa.es

 info@displasiafibrosa.es

 679 367 686

 Ibargarai Hiribidea, 5 - 4º A
20570 - Bergara (Gipuzkoa)

 twitter.com/adfdispasia

 facebook.com/asociaciondisplasiafibrosa

 instagram.com/asociaciondisplasiafibrosa

 youtube.com/asociaciondisplasiafibrosa



¿QUÉ ES LA DISPLASIA FIBROSA (DF)? La Displasia Fibrosa (DF) es una enfermedad rara que se caracteriza por la presencia de áreas o lesiones del esqueleto con un crecimiento anormal, en las que el tejido normal del hueso se sustituye por un tejido fibroso. Este tejido fibroso hace que el hueso afectado sea más frágil de lo habitual. Según el número de huesos afectados la DF se clasifica:

Displasia Fibrosa Monostótica: Afecta a un solo hueso.

Displasia Fibrosa Poliostótica: Afecta a más de un hueso.

¿A QUÉ HUESOS AFECTA LA DISPLASIA FIBROSA? La DF puede afectar a cualquier hueso, siendo el cráneo y las extremidades inferiores los más frecuentemente afectados.

¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE LA DF? Puede que algunas personas con DF no presenten ningún síntoma. Otras, especialmente aquellas que tienen más de un hueso afectado, pueden presentar varios síntomas incluyendo dolor, deformidad de los huesos, fracturas, dificultad para caminar y en algunos casos en los que la DF afecta los huesos del cráneo, especialmente si hay un exceso de producción de hormona del crecimiento, puede provocar pérdida de visión y audición.

¿ES DOLOROSA LA DISPLASIA FIBROSA? Si bien hay muchos pacientes con DF que no sienten dolor, hay otros muchos que sí. Frecuentemente, se puede aliviar el dolor con antiinflamatorios como el ibuprofeno, naproxeno etc. No obstante, si el dolor persistiera, se puede valorar el tratamiento con bifosfonatos, los cuales son típicamente usados para tratar la osteoporosis. Estos medicamentos han resultado efectivos en algunos pacientes, pero no en todos. En todos los casos se debe individualizar el tratamiento, ya que tanto los antiinflamatorios como los bifosfonatos pueden tener efectos secundarios.

¿QUÉ PRUEBAS SE REALIZAN MÁS COMUNTE PARA LA DF? Antes de los 5 años, la prueba más adecuada es una serie ósea radiológica y a partir de los 5 años la gammagrafía ósea es la prueba más adecuada para obtener una imagen global de las áreas afectadas con DF. Las áreas afectadas que hayan sido identificadas en la gammagrafía, deberían ser evaluadas más detalladamente mediante

radiografías. La tomografía computarizada (TAC) es la mejor manera de evaluar la DF craneofacial. En caso de afectación craneofacial, también es importante realizar pruebas para evaluar las capacidades visual y auditiva.

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE McCUNE-ALBRIGHT (MAS)? El MAS se define como la asociación de al menos dos de las siguientes alteraciones: Displasia Fibrosa, áreas de piel hiperpigmentadas denominadas “manchas de café con leche”, pubertad precoz, hipertiroidismo, exceso de hormona de crecimiento, y/o Síndrome de Cushing neonatal. Todas estas manifestaciones están causadas por la misma alteración genética.

¿QUÉ PRUEBAS SE REALIZAN COMÚNTE PARA EL MAS? Las ecografías de tiroides, testículos, útero y ovarios son necesarias para evaluar la afectación de estos órganos. Los análisis de sangre son fundamentales para evaluar los niveles de fosfato, calcio, hormonas tiroideas, hormona de crecimiento, y en ocasiones hormonas sexuales. Es especialmente importante investigar la presencia de exceso de hormona de crecimiento, ya que esto puede empeorar la DF, especialmente en la región craneofacial.

¿CÓMO AFECTA LA DF/MAS EN LA VIDA COTIDIANA? No hay una respuesta sencilla para esta pregunta. Los efectos difieren enormemente según la extensión de la enfermedad y del paciente. Para algunas personas no supone ningún tipo de impacto, mientras que para otras puede dar lugar a discapacidades tales como requerir una silla de ruedas para moverse, perder capacidad visual, auditiva etc. La mejor manera de minimizar y controlar los efectos adversos de la DF/MAS es estar supervisado adecuadamente por su equipo médico.

¿PUEDEN LAS PERSONAS CON DF REALIZAR DEPORTES DE CONTACTO? Los pacientes con DF deben usar el sentido común para decidir en qué actividades físicas van a participar. Los pacientes con alta afectación de DF y alto riesgo de fracturas deben evitar los deportes de contacto y otras actividades de alto riesgo.

¿POR QUÉ TENGO DISPLASIA FIBROSA O MAS? La DF/MAS se produce por una mutación en el gen *GNAS* en una célula del embrión durante una fase temprana de su desarrollo,

pero siempre después de la concepción. Se desconoce qué causa esta mutación. Al parecer, el gen *GNAS*, es especialmente susceptible a alterarse, es decir, es propenso a las mutaciones. La DF es una enfermedad rara que afecta a personas de ambos sexos, de todas las razas y lugares del mundo, por lo que se considera que la mutación ocurre de manera aleatoria. No hay ninguna medida que un progenitor pueda tomar, antes o durante el embarazo, para prevenir la mutación de la DF/MAS.

¿LA DF Y MAS SON HEREDITARIAS? La DF y el MAS no son hereditarias. No se hereda de los padres ni se transmite a los hijos.

¿LA DF Y MAS SON ENFERMEDADES CONTAGIOSAS? Tanto la DF como el MAS no son enfermedades contagiosas

¿EXISTE UNA CURA? Exceptuando algunos casos de DF monostótica en el que se realiza la extirpación completa de la lesión por cirugía, no existe en la actualidad una cura definitiva para la DF ni para el MAS.

¿CUÁNTAS PERSONAS ESTÁN AFECTADAS? Se estima que una de cada 15.000 a 30.000 personas está afectada por Displasia Fibrosa y en el caso del MAS, se estima que una de cada 100.000 a 1.000.000 personas estarían afectadas.

¿CUÁNDO CONSULTAR A UN ESPECIALISTA? Se debería consultar a especialistas con experiencia en DF/MAS tras el diagnóstico para establecer qué aspectos de la enfermedad están presentes, y cuáles no. Pregunte a su médico qué experiencia tiene en DF/MAS u otras enfermedades raras. Si él o ella tiene poca experiencia (o incluso si no la tienen), a menudo es recomendable obtener segundas opiniones, especialmente en los casos en los que se recomienda un procedimiento, operación o medicación.