

## ¿QUIENES 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 es miembro fundador de la ICFDMAS (Consortio Internacional de Displasia Fibrosa y Síndrome de McCune-Albright) y participa activamente en reuniones con las distintas asociaciones internacionales.

## ¿TE UNES A NUESTRA CAUSA?

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

CAIXABANK

**ESS66 2100 2414 18 0100382708**

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

<https://www.teaming.net/adf>



[www.displasiafibrosa.es](http://www.displasiafibrosa.es)



[info@displasiafibrosa.es](mailto:info@displasiafibrosa.es)



**679367686**



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



[twitter.com/adfdisplasia](https://twitter.com/adfdisplasia)



[facebook.com/asociaciondisplasiafibrosa](https://facebook.com/asociaciondisplasiafibrosa)



[instagram.com/asociaciondisplasiafibrosa](https://instagram.com/asociaciondisplasiafibrosa)



[youtube.com/asociaciondisplasiafibrosa](https://youtube.com/asociaciondisplasiafibrosa)



# ADF

## ASOCIACIÓN DE DISPLASIA FIBROSA

## ¿QUÉ ES LA DISPLASIA FIBROSA?

La Displasia Fibrosa (DF) es una enfermedad rara caracterizada por lesiones del esqueleto con un crecimiento anormal, en la que se da la sustitución de hueso por tejido fibroso. La DF puede afectar a un solo hueso (**monostótica**) o a más de uno (**poliostótica**), 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 pueden presentar alguno de los siguientes:



## ¿QUÉ PRUEBAS SE REALIZAN PARA LA DF?

**Serie ósea radiológica** (menores de 5 años) o **gammagrafía ósea** (a partir de los 5 años). Las zonas afectadas detectadas mediante dichas pruebas deberán ser evaluadas mediante radiografías.

En caso de afectación craneofacial, será necesario realizar una tomografía computarizada (**TAC**) y la evaluación de las capacidades visual y auditiva.

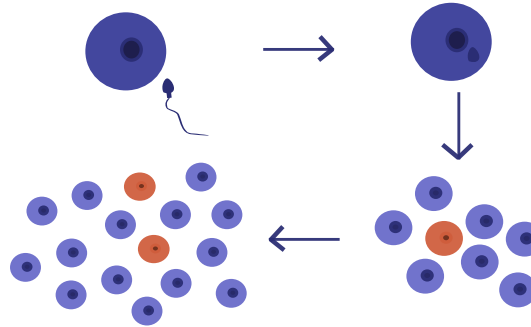
## ¿CÓMO SE GENERAN LA DF Y EL MAS?

Ambas se producen por una **mutación** en el gen **GNAS**.



## ¿LA DF Y EL MAS SON HEREDITARIAS?

La mutación en **GNAS** se produce en una célula del embrión durante una fase temprana de su desarrollo, por tanto, **ni se heredan ni se transmiten**.



## ¿CUÁNTAS PERSONAS ESTÁN AFECTADAS?

Se estima que 1 de cada 15.000-30.000 personas está afectada por DF y 1 de cada 100.000-1.000.000 se encuentra afectada por MAS.

## ¿CÓMO AFECTAN LA DF Y EL MAS EN LA VIDA COTIDIANA?

Los **efectos difieren enormemente** según la extensión de la enfermedad y el paciente. En algunos casos no supone ningún impacto, mientras que en otros puede dar lugar a discapacidades tales como requerir una silla de ruedas para moverse.

Asimismo, exceptuando algunos casos de DF monostótica, **no** existe en la actualidad una **cura definitiva** para la DF ni el MAS.

## ¿QUÉ ES EL SÍNDROME McCUNE-ALBRIGHT Y CUÁLES SON SUS SÍNTOMAS?

El síndrome McCune-Albright (MAS) se define como la asociación de **al menos dos** de las siguientes alteraciones:



## ¿QUÉ PRUEBAS SE REALIZAN PARA EL MAS?

**Ecografías** de tiroides, testículos, útero y ovarios, además de los **análisis de sangre** para la evaluación de los niveles de calcio, hormonas tiroideas, hormona de crecimiento y, en ocasiones, hormonas sexuales.

