

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



# ASOCIACIÓN DISPLASIA FIBROSA

MEMORIA ANUAL

2018

# MISIÓN

ADF busca a través de este proyecto aunar y dar apoyo a las personas que padecen esta enfermedad, sin cura definitiva por el momento.



En la foto de derecha a izquierda Nerea Arrieta (presidenta de la ADF), Isabel Gemio (periodista) y Silvia Henares (Tesorera de la ADF) en el V Encuentro Nacional del día mundial de las enfermedades raras que se celebró en Burgos en febrero del año 2018

## 1.- ¿Quiénes somos?

**La Asociación de Displasia Fibrosa – ADF**, de España comenzó a funcionar el año 2017. Se constituyó el 30 de enero de 2018 y quedó inscrita en Registro Nacional de Asociaciones: Sección: 1ª / Número Nacional: 615608.

La ADF es una entidad sin ánimo de lucro que congrega a afectados por Displasia Fibrosa 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.

## 2.- Qué es la displasia fibrosa y el síndrome de McCune-Albright

**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.

Los síntomas típicamente asociados a la DF son el dolor, la deformidad de los huesos, las fracturas, la dificultad para caminar y raramente la pérdida de audición y visión (solo en algunos casos en los que la DF afecta a los huesos del cráneo). No obstante, la presentación y gravedad de los síntomas son extremadamente variables dependiendo de la localización de la DF (ya que puede afectar a cualquier hueso del esqueleto) y de la extensión de las lesiones.



En cuanto a la extensión de las lesiones hay algunos pacientes que sólo tienen un hueso afectado (Displasia Fibrosa Monostótica) y no muestran ningún síntoma (incluso puede que la enfermedad pase completamente inadvertida para estas personas), mientras que hay otros pacientes que tienen un número muy elevado de huesos afectados (Displasia Fibrosa Poliestótica), habitualmente manifestándose en etapas muy tempranas de la vida, y resultando frecuentemente en una discapacidad física muy significativa.

---

*“A pesar de que algunos síntomas pueden reducirse o incluso desaparecer en la edad adulta, las lesiones de DF permanecen en el hueso de por vida”*

---

Las lesiones de DF suelen establecerse temprano en la vida (a menudo mucho antes de que produzcan síntomas). Una vez se establecen estas lesiones, es poco habitual que se afecten nuevas áreas, aunque sí que pueden complicarse y aumentar de tamaño.

La incidencia de complicaciones, como las fracturas y la expansión de las lesiones, suele disminuir a partir de los 15 años de edad. **Es importante saber que a pesar de que algunos síntomas pueden reducirse o incluso desaparecer en la edad adulta, las lesiones de DF permanecen en el hueso de por vida.** También es cierto que un pequeño porcentaje de pacientes que tienen DF Poliestótica siguen manteniendo activa la enfermedad en la edad adulta.

Aunque es posible identificar lesiones de DF en cualquier hueso, el fémur proximal (la parte superior) es el sitio más comúnmente afectado. Estas lesiones femorales típicamente derivan en una deformidad (un arqueamiento) conocida con el nombre de "cayado de pastor".

---

*“Respecto al tratamiento, todavía no existe una cura definitiva para DF, pero sí que existen terapias para controlar algunos de sus síntomas”*

---

La DF es normalmente visible en las radiografías presentando un aspecto característico de “vidrio esmerilado”. La mayor parte de las lesiones se localizan en la cavidad medular (parte central del hueso) y se expanden hacia fuera produciendo un adelgazamiento de la corteza (parte externa del hueso). Aunque las radiografías son muy útiles para el diagnóstico, **la prueba más sensible para determinar la extensión de la enfermedad es la gammagrafía ósea**, por lo cual se suele solicitar en la evaluación inicial de la enfermedad.



La gammagrafía ósea es una prueba en la que mediante un escáner se rastrean captaciones de un trazador radioactivo que es administrado previamente al paciente. Este trazador es absorbido preferentemente por áreas de hueso con mayor actividad metabólica, como son las lesiones de DF.

Respecto al tratamiento, todavía no existe una cura definitiva para DF, pero sí que existen terapias para controlar algunos de sus síntomas. La cirugía ortopédica puede resultar muy útil y está indicada en algunos casos, pero dada la rareza de la enfermedad, es aconsejable que solo la realicen traumatólogos con experiencia en DF.

Asimismo, la rehabilitación y algunas medidas ortopédicas no quirúrgicas pueden ayudar a mejorar la movilidad y la calidad de vida de los pacientes. Por el contrario, la cirugía de los huesos del cráneo no suele estar indicada ya que, aunque los nervios de los ojos y los oídos estén rodeados de lesiones de DF, las pérdidas de visión y de audición son muy poco comunes, mientras que, la cirugía en esta región puede presentar múltiples complicaciones.

Diversos estudios han demostrado que los bifosfonatos (como por ejemplo el zolendronato o el pamidronato), un grupo de fármacos que generalmente se indican para el tratamiento de la osteoporosis, pueden ayudar a controlar el dolor en algunos casos. No obstante, aún no hay evidencia de que disminuyan el riesgo de padecer fracturas o cambien el curso de la enfermedad.

---

*En España se estima que el número de personas afectadas está entre 50 y 500. La Asociación aún a todas las personas afectadas por esta enfermedad.*

---





## Para contactar con nosotros

**ADF**

**Bergara**

**Gipuzkoa**

Teléfono 627439294

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

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

## Qué es el Síndrome de McCune Albright

MAS es la abreviatura en inglés del McCune-Albright Syndrome.

El síndrome McCune-Albright está causado por mutaciones en un gen denominado GNAS que codifica una proteína denominada Gsa la cual regula diversas funciones en la célula. Esta mutación se produce en algún momento del desarrollo del embrión cuando todavía está en el útero de la madre. Si la mutación ocurre en una etapa muy temprana del desarrollo del embrión, puede llegar a afectar a muchos tejidos. Si ocurre en un momento más avanzado del desarrollo embrionario, afectará a menos tejidos.

Dado que la mutación se produce antes del nacimiento, el MAS está considerado como una enfermedad genética. Pero a diferencia de otras enfermedades genéticas, ésta no es hereditaria ya que el embrión no tiene todas las células afectadas (eso

solo ocurriría si el espermatozoide o el óvulo tuvieran la mutación, hecho que no se produce).

Después de las manchas café con leche, las cuales suelen ser el primer signo visible de la enfermedad, se suelen manifestar la pubertad precoz y la Displasia Fibrosa. En niñas con pubertad precoz generalmente aparecen signos como es el sangrado vaginal y el desarrollo del tejido mamario con aparición de poco o ningún vello púbico. Los niños con el MAS son menos propensos que las niñas a desarrollar pubertad precoz, sin embargo, es frecuente que tengan lesiones testiculares que pueden pasar inadvertidas a simple vista (pero evidentes mediante la ecografía) o manifestarse como agrandamiento testicular (uno o ambos lados).

---

*Todo paciente con sospecha de DF o de MAS debería someterse a pruebas de laboratorio y a ecografías de tiroides y órganos sexuales para evaluar la presencia de trastornos endocrinos*

---

Los niños que sí presentan pubertad precoz suelen mostrar agrandamiento del pene, engrosamiento de la piel escrotal, aparición de olor corporal, vello púbico y axilar, así como manifestar una conducta sexual precoz.



La presentación del hipertiroidismo va desde la hiperactividad general, al aumento del ritmo cardíaco, o a la frecuente sensación de calor. Los niños y niñas con exceso de hormona de crecimiento generalmente crecen muy rápido y sobrepasan las curvas de las gráficas de crecimiento. Igualmente, cabe destacar que tanto la pubertad precoz como el hipertiroidismo pueden acelerar el crecimiento en los niños.

La afectación endocrina generalmente se manifiesta durante la infancia.

### **3.- Fines de la Asociación Displasia Fibrosa**

-	<b>Promover actuaciones destinadas a la mejora de la calidad de vida de las personas con DF/MAS y/o sus familiares.</b>
-	<b>Promover la formación de profesionales y estudiantes/as del ámbito socio sanitario y establecer protocolos de actuación.</b>
-	<b>Promover actividades destinadas a la divulgación de información y concienciación sobre la DF/MAS a la opinión pública y a las instituciones.</b>
-	<b>Estimular la asociación, agrupación y participación, que faciliten climas de aceptación, comunicación y relaciones interpersonales entre personas con DF/MAS.</b>
-	<b>Crear canales de información válida y rigurosa sobre la DF/MAS y difundirla entre sus miembros.</b>
-	<b>Estimular y promover la investigación científica sobre la DF/MAS.</b>
-	<b>Crear una red de profesionales expertos en DF/MAS.</b>
-	<b>Crear una escuela de pacientes y fomentar la figura del paciente experto.</b>
-	<b>Desarrollar una cartera de servicios para profesionales, pacientes, familiares y gestores de las administraciones, tanto de titularidad privada como pública.</b>
-	<b>Contribuir al desarrollo legislativo y al impulso de políticas y derechos para las personas con DF/MAS y familiares, bajo los principios de igualdad de oportunidades.</b>
-	<b>Representar a sus miembros ante las Administraciones Públicas y otros agentes sociales, para la defensa de intereses y derechos.</b>
-	<b>Establecer vínculos de coordinación y cooperación con otras entidades, fundaciones, asociaciones, federaciones que permitan la actuación conjunta para la mejora de la calidad de vida de las personas con DF/MAS.</b>



## 4.- Actividades de la ADF

### Actividad 1

**Promover acciones destinadas a atender las necesidades de las personas con DF/MAS fomentando su agrupación y aportando medios y procedimientos para la consecución de objetivos comunes.**

La Asociación se ha convertido en el punto de encuentro de los pacientes de DF de España, y pretende convertirse en referencia para los pacientes de habla hispana del resto del mundo. Actualmente no hay Asociaciones de Displasia Fibrosa en otros países de habla hispana, y no hay en Internet información fiable en español sobre la enfermedad.

---



La Asociación trata de apoyar a los pacientes y sus familiares. Se mantienen contactos continuos con los integrantes de la Asociación. Es importante la agrupación de personas con DF/MAS, para que se sientan apoyadas.

La baja prevalencia de la enfermedad y el desconocimiento general sobre la DF provoca que los pacientes de Displasia Fibrosa se sientan solos, sin apoyo, y que no sepan qué hacer ni dónde acudir. Al estar dentro de la Asociación, se sienten arropados, tanto por

la propia Asociación como por el resto de los pacientes, que se relacionan entre sí y se apoyan mutuamente.

Se está trabajando con una Psicóloga para coordinar un servicio que sirva para que por medio de Internet pueda contactar con los pacientes y darles el apoyo que necesiten, con consultas personalizadas, mediante Skype u otros medios similares.

Se está trabajando en la creación de la página web de la Asociación. Especial atención tendrá el apartado LA ENFERMEDAD.

---

A través de la web canalizaremos toda la información que nos llegue sobre la DF/MAS, así como facilitaremos teléfonos de contacto de especialistas y profesionales.

---





En mayo de 2018 se publicó un Boletín informativo, que se repartió entre los asociados por medio de internet, en el que se explicaba la situación en la que se encontraba la Asociación.



ASOCIACIÓN DE DISPLASIA FIBROSA

MAYO 2018

AUNQUE NO SE NOS OIGA, SEGUIMOS TRABAJANDO

### Situación actual de la ADF

Con fecha 15/03/2018 se realizó el registro de la Asociación en el Ministerio del Interior -Registro Nacional de Asociaciones-. El Ministerio tiene como máximo un plazo de 3 meses para comunicarnos el registro definitivo de la ADF.

La asociación dispone de NIF.

Se ha procedido a la apertura de una cuenta corriente en el Bankinter. Próximamente os solicitaremos un número de cuenta para empezar a cobrar la cuota mensual de la Asociación que se aprobó en la Asamblea celebrada el día 30/01/2018. Como recordareis se estipuló una cuota de 10 euros mensuales.

### Ayuda médica a pacientes

En la última reunión de la Junta Directiva hemos acordado que Lucía Ugarriza, médica del IB-Salut y vicepresidenta de la ADF coordinará y ayudará a los pacientes que deseen una opinión médica sobre sus casos particulares.

Lucía dispone de un correo electrónico para que podáis poneros en contacto con ella:

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

Además estamos contactando con varios doctores especialistas en DF. Queremos ampliar el campo de especialistas que colaboren con nuestra asociación.

Actualmente están colaborando con la ADF la Dra. Diana Ovejero, endocrina del Hospital del Mar de Barcelona y la Dra. Ana María Bueno Sánchez, traumatóloga del Hospital Universitario de Getafe. Estamos trabajando para que otros especialistas en DF como cirujanos maxilofaciales, otorrinos, oftalmólogos y un largo etcétera de especialistas colaboren con nosotros. Lucía coordinará este comité médico.



### Relaciones internacionales

Mensualmente participamos en reuniones con la FD FOUNDATION (Norte América) y otras asociaciones internacionales: FDSUK (Reino Unido), EAMAS (Italia), ASSYMCAL (Francia), Síndrome de MacCune Albright (Brasil) y Fibreuse Dysplasie (Holanda).



### Triptico

Hemos diseñado un tríptico con información básica sobre la Displasia Fibrosa. En breve se imprimirán los ejemplares. El propósito es que cada uno de nosotros lo entregue en centros médicos, hospitales, así como en escuelas, centros cívicos, en resumen, donde vosotros creáis oportuno que deban estar para que pueda ayudar a afectados/as.

### Página web

Se está diseñando la página web y también se está trabajando en su contenido. Esperamos que este año la página esté totalmente visible en la red.

### FEDER

Estamos preparando la documentación necesaria para la adhesión a FEDER.

### Relaciones internacionales

Mensualmente participamos en reuniones con la FD FOUNDATION (Norte América) y otras asociaciones internacionales: FDSUK (Reino Unido), EAMAS (Italia), ASSYMCAL (Francia), Síndrome de MacCune Albright (Brasil) y Fibreuse Dysplasie (Holanda).

### Proximo congreso

Uno de los objetivos para este año 2018 era celebrar un congreso con pacientes y doctores/as, pero vemos que no es viable. No disponemos de los recursos económicos necesarios para organizarlo este año. Este congreso va a ser el primero que organicemos y es imprescindible que salga impecable. Del desarrollo del mismo depende nuestro prestigio como asociación dentro de la comunidad médica y científica. Por todo ello hemos decidido posponerlo para el próximo año 2019.

### Asamblea año 2019

Lo que si vamos a celebrar el año que viene es la asamblea ordinaria de la ADF. El sitio y la fecha están por determinar. Aprovecharemos esta reunión para conocernos y estudiar qué necesidades tienen la asociación y los afectados.

### Logo

Como se observa en el membrete de este boletín se ha impreso el logo de la Asociación. Comentamos en la asamblea de enero que se podría organizar un concurso para el diseño del logo pero necesitábamos uno y optamos por el que aparece en esta hoja. Lo ha diseñado Xabi. Mas adelante podemos organizar dicho concurso.

Como se observa, el logo representa las zonas que puede afectar la DF, piernas, brazos, tronco y cráneo.

Esperamos que os guste.





## ACTIVIDAD 2

**Fomentar la formación de los distintos profesionales socio-sanitarios y facilitar el contacto entre ellos y los pacientes para una mejor atención y ayuda a los afectados y sus familias**

Se ha contactado durante este año con varios médicos que conocen la enfermedad, y que se han mostrado dispuestos a colaborar con la Asociación, tanto a nivel nacional como internacional.

En estos momentos, colaboran con la Asociación:

### A nivel nacional:

- La **Doctora Diana Ovejero**, Endocrina del Hospital del Mar de Barcelona.
- La **Doctora Ana María Bueno**, Traumatóloga infantil del Hospital Universitario de Getafe.
- La **Doctora Lucia Ugarriza**, Médico de atención primaria del IB Salut, Hospital Universitario Son Espases.

### A nivel internacional:

- El **Doctor Michael T. Collins**, endocrino del NIH NIDCR de Bethesda, EEUU.
- El **Doctor Rober Stanton**, Traumatólogo infantil del Nemours Children´s Hospital, Orlando, EEUU.
- La **Doctora Allyson Boyce**, Pediatra endocrina, Bethesda, EEUU.

---

*Es nuestro deseo poder contactar con otros médicos con los que cubrir el tratamiento de todas las especialidades a las que afecta la enfermedad y divulgar la información disponible a todos aquellos médicos y centros sanitarios que tengan relación con pacientes de DF/MAS.*

---

Uno de los problemas principales a los que se enfrentan los pacientes es el desconocimiento de la enfermedad por parte de la gran mayoría de los médicos de la sanidad española. Por ello, desde la Asociación se está trabajando para facilitar el contacto entre los pacientes y médicos que conocen la enfermedad.

La Asociación AHUCE está colaborando con nuestra Asociación, cediendo su local de Madrid para que la doctora Ana María Bueno pueda pasar consulta a los pacientes de DF que así lo deseen.



### Actividad 3

En febrero del año 2018 acudimos al centro CREER de Burgos para unas jornadas sobre enfermedades raras.



En la foto de izquierda a derecha Silvia Henares (Tesorera de la ADF), Nerea Arrieta (presidenta de la ADF) y Xabier Berasategui (Secretario de la ADF) en el V Encuentro Nacional del día mundial de las enfermedades raras que se celebró en Burgos el año 2018.

Durante estas jornadas, mantuvimos contactos con otras Asociaciones, como la Asociación de Fibrosis Quística, así como con personas muy involucradas con enfermedades raras como es la presentadora de televisión, la Sra. Isabel Gemio.



En la foto de izquierda a derecha Nerea Arrieta (presidenta de la ADF), Isabel Gemio (periodista) y Silvia Henares (Tesorera de la ADF) en el V Encuentro Nacional del día mundial de las enfermedades raras que se celebró en Burgos el año 2018

Estas actuaciones realizadas en 2018 nos han animado a un reto mayor para el año 2019 y es la organización en la ciudad de Burgos los días 17, 18 y 19 de noviembre de un congreso con especialistas en DF/MAS, con diversas e interesantes conferencias para pacientes y familiares. Para ello el año 2018 presentamos una solicitud de reserva de espacio en el centro CREER de Burgos y se nos contestó afirmativamente.

---

### *Queremos fomentar la figura del paciente experto.*

---

El paciente debe conocer su enfermedad: qué debe tener en cuenta, qué puede esperar, qué debe controlar, qué pruebas tienen que hacerle, etc. Nuestra intención es que el Congreso de Burgos sirva para esto, además de para conocernos en persona, ya que todo el contacto que hemos tenido entre los distintos afectados ha sido siempre a través de vídeo-llamadas o a través de las redes sociales.



## Actividad 4

### Divulgar información y concienciar sobre la enfermedad a la opinión pública y a las Administraciones.

Durante el año 2018 hemos empezado a crear la página web de la Asociación, con la desinteresada colaboración de una empresa de desarrollo de páginas web. La página estará disponible en breve.



En estos momentos no hay en Internet información fiable en español sobre la enfermedad. En nuestra página se incluirán traducciones de textos explicativos de la enfermedad, guías médicas, etc. obtenidas de la página de la Fundación de Displasia Fibrosa de EEUU. Nos han dado permiso para utilizar sus textos en nuestra página.

Durante 2018 hemos preparado un tríptico informativo sobre la enfermedad.



Este tríptico servirá para dar a conocer la enfermedad a la población en general, y en particular, a los centros docentes, educadores, centros médicos, sanitarios, etc. cercanos a las personas afectadas por la DF.



## Actividad 5

**Desarrollar la representación y la proyección internacional de la Asociación y de sus representados, para colaborar con instituciones, administraciones, afectados y familiares de afectados de fuera de España.**

En noviembre del año 2017 estuvimos a título personal en unas jornadas sobre la Displasia Fibrosa en Birmingham. En estas jornadas, desde la FDF (Fundación de Displasia Fibrosa de Estados Unidos) y desde la EAMAS (Asociación Europea de MAS) se nos animó a crear una Asociación de Displasia Fibrosa en España.

---

*Durante el año 2018 se ha creado oficialmente la  
Asociación de Displasia Fibrosa.*

---

Y en mayo de este año acudiremos a Florencia, en representación de la ADF, a un congreso internacional sobre la DF/MAS al que acudirán los máximos especialistas mundiales en la enfermedad, así como representantes de diversas asociaciones internacionales. Acudiremos al congreso para estar al día en cuanto a lo que se está estudiando, investigando y trabajando sobre la enfermedad. Además, nos reuniremos con los representantes de las diferentes asociaciones a nivel mundial para establecer protocolos comunes para todos los afectados de DF/MAS.

La presidenta de la ADF se reúne mensualmente con representantes de otras Asociaciones de Displasia Fibrosa del resto del mundo (Estados Unidos, Reino Unido, Francia, Italia, Holanda, Brasil) para tratar sobre cuestiones relacionadas con la enfermedad: sobre la divulgación de información, congresos, y otros temas relacionados con la DF. Estas reuniones se realizan vía Internet.



## **5.- Estructura de la Asociación**

### **Ámbito Nacional**

#### **Los socios**

La Asociación fue creada el 30 de enero de 2018, con un total de 20 socios, de los que 16 son afectados.

Los socios provienen de ciudades y pueblos repartidos por toda la geografía española.

Los socios aportan una cuota mínima anual para el sostenimiento de la Asociación.

#### **Sede Social**

La sede social se encuentra en Bergara (Gipuzkoa). El ámbito de actuación de la Asociación es todo el territorio nacional español.

#### **La Directiva**

La Directiva de la Asociación está formada por 6 personas:

- |                   |                    |
|-------------------|--------------------|
| ▪ Presidenta:     | Nerea Arrieta      |
| ▪ Vicepresidenta: | Lucía Ugarriza     |
| ▪ Secretario:     | Xabier Berasategui |
| ▪ Tesorera:       | Silvia Henares     |
| ▪ Vocal:          | Oksana Panibog     |
| ▪ Vocal:          | Pere Antoni Borrás |



## 6.- Informe económico año 2018

### Ingresos

La Asociación, debido a su reciente constitución, no ha contado con ingresos durante el año 2018.

Se dio de alta en Hacienda, obteniendo el NIF G-75195982. Se ha abierto una cuenta corriente y a partir de enero de 2019 se han empezado a cobrar las cuotas correspondientes a los socios.

### Gastos

Durante el año 2018 y hasta la fecha de hoy, la Asociación no ha generado gastos.

Bergara, a 15 enero de 2019



*Nerea Arrieta Urriategi*

*Presidenta de la Asociación de Displasia Fibrosa-ADF*

