

www.displasiamafibrosa.es



**ASOCIACIÓN
DE
DISPLASIA FIBROSA
DOSIER INFORMATIVO
MEMORIA ACTIVIDADES 2019**



Índice

- I.- La Asociación**
- II.- La Enfermedad**
- III.- Objetivos de la Asociación**
- IV.- Recursos**
- V.- Congresos**
- VI.- Consorcio Internacional**
- VII.- Proyectos**

ANEXO Resumen de Actividades Realizadas







I.- LA ASOCIACIÓN





QUIÉNES SOMOS



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

La Asociación de Displasia Fibrosa – ADF,

Es una entidad sin ánimo de lucro que se constituyó el 30 de enero de 2018 y quedó inscrita el 11 de mayo del mismo año en el Registro Nacional de Asociaciones: Sección: 1ª/ Número Nacional: 615608. Congrega a afectados por Displasia Fibrosa (DF) y Síndrome de McCune-Albright (MAS), sus familiares y todas aquellas personas sensibilizadas con la problemática de esta enfermedad. Entre nuestros objetivos prioritarios están la de promover actuaciones destinadas a la mejora de la calidad de vida de las personas con DF/MAS y/o sus familiares; promover la formación de profesionales y estudiantes/as del ámbito socio sanitario y establecer protocolos de actuación; promover actividades destinadas a la divulgación de información y concienciación sobre la DF/MAS a la opinión pública y a las instituciones; estimular y promover la investigación científica sobre la DF/MAS y crear una red de profesionales expertos en DF/MAS.

Actualmente 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 de Consorcio Internacional de Displasia Fibrosa y Síndrome de McCune-Albright y participa activamente en reuniones bimestrales con las distintas Asociaciones de otros países.

La Asociación fue creada entre 14 personas y en la actualidad cuenta con 46 socios de los cuales 23 personas tienen la enfermedad y de ellos 13 son niños o niñas.



Asistentes al I. Congreso Nacional de Displasia Fibrosa y Síndrome de McCune-Albright, celebrado en la sede del Centro CREER de Burgos los días 16 y 17 de noviembre de 2019.





ESTRUCTURA DE LA ASOCIACIÓN

Los socios

Actualmente la Asociación cuenta con 46 socios de los cuales 26 padecen la enfermedad. De los 26 afectados, 13 son niños y niñas.

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) pero el ámbito de actuación de la Asociación es todo el territorio Nacional Español.

La Junta Directiva

La Junta 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 Borras





EL COMITÉ CIENTÍFICO

El Comité Científico de la Asociación ADF nace con el espíritu de constituirse como Órgano Asesor de todas las acciones emprendidas por la Asociación en todas las disciplinas médicas que afectan a la DF/MAS., con objeto de proporcionar el asesoramiento científico necesario para avalar las actividades desarrolladas por la Asociación.

Coordinadora del Comité Científico:

Lucía Ugarriza Hierro

El Comité está integrado por:

Diana Ovejero Crespo

Ana María Bueno Sánchez

Beatriz Lecumberri

Néstor Montesdeoca

Pere Antoni Borrás Rotger



De izda. a dcha: la Dra. Diana Ovejero, la Dra. Beatriz Lecumberri, la Presidenta de la ADF Nerea Arrieta, la Dra. Ana María Bueno, el Dr. Néstor Montesdeoca, la Dra. Lucía Ugarriza y el secretario de la ADF Xabier Berasategi, en el I. Congreso Nacional de Displasia Fibrosa celebrado en Burgos en noviembre de 2019





PROCEDENCIA DE LOS AFECTADOS, POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS:

Comunidad Autónoma	Adultos afectados	Menores Afectados	Total Afectados
País Vasco	2	2	4
Islas Baleares	0	1	1
Madrid	1	3	4
Castilla - León	0	1	1
Asturias	1	0	1
Andalucía	3	3	6
Extremadura	0	1	1
Murcia	1	0	1
Castilla - La Mancha	1	0	1
Valencia	0	2	2
Aragón	2	0	2
Canarias	1	0	1
Cataluña	1	0	1
Galicia	0	0	0
Navarra	0	0	0
La Rioja	0	0	0
Ceuta	0	0	0
Melilla	0	0	0
Total	13	13	26





LA ASOCIACIÓN COMO PUNTO DE ENCUENTRO

La ADF promueve 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/MAS 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 videoconferencia pueda contactar con los pacientes y darles el apoyo que necesiten.



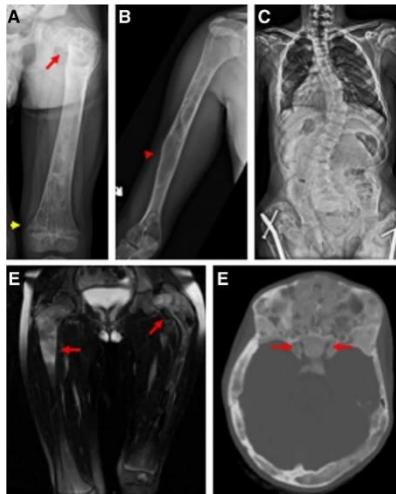




II. LA ENFERMEDAD



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.

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 Poliostótica), habitualmente manifestándose en etapas muy tempranas de la vida, y resultando frecuentemente en una discapacidad física muy significativa.

**En España se estima
que padecen Displasia
Fibrosa – DF, entre
1.500 y 3.000 personas**

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 Poliostótica), 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 Poliostótica 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.

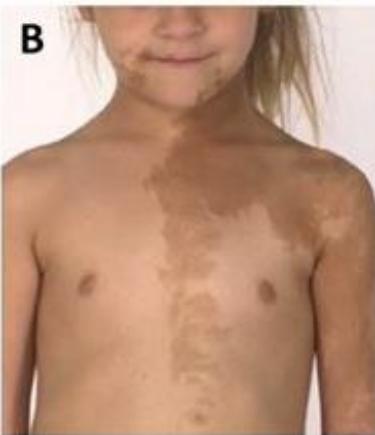
Asimismo, la rehabilitación y algunas medidas ortopédicas no quirúrgicas pueden ayudar a mejorar la movilidad y la calidad de vida de los pacientes. Por el contrario, la cirugía de los huesos del cráneo no suele estar indicada ya que, aunque los nervios de los ojos y los oídos estén rodeados de lesiones 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 1.500 y 3.000. La Asociación aúna a todas las personas afectadas por esta enfermedad.







QUÉ ES EL SÍNDROME DE McCUNE - ALBRIGHT (MAS)

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).

**En España se estima
que padecen el
Síndrome de McCune-
Albright - MAS, entre
45 y 450 personas**

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 público 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.







III. LOS OBJETIVOS DE LA ASOCIACIÓN





OBJETIVOS DE LA ASOCIACIÓN:

- Promover actuaciones destinadas a la mejora de la calidad de vida de las personas con DF/MAS y/o sus familiares.
- Promover la formación de profesionales y estudiantes/as del ámbito socio sanitario y establecer protocolos de actuación.
- Promover actividades destinadas a la divulgación de información y concienciación sobre la DF/MAS a la opinión pública y a las instituciones.
- Estimular la asociación, agrupación y participación, que faciliten climas de aceptación, comunicación y relaciones interpersonales entre personas con DF/MAS.
- Crear canales de información válida y rigurosa sobre la DF/MAS y difundirla entre sus miembros.
- Estimular y promover la investigación científica sobre la DF/MAS.
- Crear una red de profesionales expertos en DF/MAS.
- Crear una escuela de pacientes y fomentar la figura del paciente experto.
- Desarrollar una cartera de servicios para profesionales, pacientes, familiares y gestores de las administraciones, tanto de titularidad privada como pública.
- 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.
- Representar a sus miembros ante las Administraciones Públicas y otros agentes sociales, para la defensa de intereses y derechos.
- 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.





FACILITAR EL CONTACTO ENTRE LOS PACIENTES Y LOS DISTINTOS MÉDICOS ESPECIALISTAS EN DF/MAS PARA UNA MEJOR ATENCIÓN Y AYUDA A LOS AFECTADOS Y SUS FAMILIAS

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.

Se ha contactado durante este año con varios médicos especialistas en DF/MAS y 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**, Especialista en Traumatología y Ortopedia Infantil del Hospital Universitario de Getafe.
- La **Doctora Lucia Ugarriza**, Médico especialista MFyC del IB Salut de Palma de Mallorca.
- La **Doctora Beatriz Lecumberri Santamaría**, Endocrinóloga del Hospital Universitario de la Paz, Universidad Autónoma de Madrid.
- El **Doctor Néstor Montesdeoca García**, Jefe de Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial del Hospital La Luz de Madrid.

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.
- El **Doctor Pablo Florenzano**, Medicina Interna y Endocrinología en la Pontificia Universidad Católica de Chile. Formado en Enfermedades Metabólicas Oseas y Minerales en el National Institutes of Health (NIH) en Bethesda, MD Estados Unidos.

Y además de los citados anteriormente, todos los médicos que forman parte del Consorcio internacional de Displasia Fibrosa y Síndrome de McCune-Albright formado por los médicos anteriormente citados más Kassim Javaid.

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.







IV. RECURSOS



NUESTRA PÁGINA WEB. REDES SOCIALES

Nuestra página web, **www.displasiasfibrosa.es** es un gran recurso para los enfermos, y una gran herramienta para los profesionales del ámbito sanitario, social y educativo.

A través de la web canalizamos toda la información que nos llega sobre la DF/MAS, así como facilitamos el listado de especialistas y profesionales en la enfermedad.

Especial atención tiene el apartado la enfermedad donde se recogen traducciones de los artículos más interesantes sobre la enfermedad, traducidos del inglés al español



Imagen de inicio de la página web de laAsociación.

www.displasiasfibrosa.es

También estamos en las redes sociales: Facebook, Instagram, Twitter. Y contamos con canal propio en Youtube.





KIT INFORMATIVO

Estamos inmersos en la elección para su posterior traducción de los artículos más interesantes relacionados con la DF/MAS para su posterior traducción.

Desde la ADF queremos diseñar un **KIT INFORMATIVO SOBRE LA DF/MAS** con todos los artículos más interesantes traducidos al castellano sobre la DF/MAS, en áreas que nos afectan como son la traumatología, la cirugía maxilofacial, otorrinolaringología, oftalmología, el sistema endocrino, etc. Este KIT se suministrará a todas las personas afectadas por la enfermedad.

Queremos que los pacientes de Displasia Fibrosa y del Síndrome de McCune-Albright tengan a mano una herramienta con información completa sobre la enfermedad: qué es, por qué sucede, qué se puede hacer, qué tratamientos hay....

Queremos preparar un **KIT**, con una versión completa en papel de toda la documentación, y un **USB** con la misma información en **PDF**. Este KIT completo se entregaría a todos los socios de la ADF, para que lo puedan leer cómodamente en sus casas (formato papel), se lo puedan descargar en sus ordenadores (PDF), y lo puedan imprimir o enviar por email a sus médicos. También estará disponible en la web, para su lectura o descarga.

Para ello:

El Comité Científico de la ADF, en el que forma parte, entre otros médicos, la Dra. Diana Ovejero, **debe seleccionar la documentación que debe incluir el KIT**. Este KIT contará con toda la información disponible, con guías sobre cómo actuar, a quién acudir, que pruebas pedir, que hay que controlar, etc. más otros artículos relevantes, con información completa y actualizada sobre la enfermedad.

Se deben traducir con rigor científico los documentos previamente seleccionados. Es necesaria una traducción profesional, por el vocabulario técnico que se utiliza en ellos.

Se debe maquetar los documentos ya traducidos, para su posterior impresión.

Imprimir las copias del kit y grabar los USB.

Reparto del KIT y del USB a todos los Socios actuales y a los nuevos que se inscriban en adelante, a los médicos, a los agentes sociales, etc.

Colgar toda la información en la web de la Asociación.





TRÍPTICO DIVULGATIVO

El KIT es una herramienta fundamental para el conocimiento de la enfermedad para los pacientes y sus familiares. Pero no es práctico en otros ámbitos.

En las escuelas en las que estudian niños o jóvenes con Displasia fibrosa y Síndrome de McCune-Albright, al no contar con información sobre la enfermedad, los niños y niñas que no padecen la enfermedad no la entienden y hay que explicárselo.

Es necesario hacer llegar información a estas escuelas, a sus profesores, y al resto de alumnos.

Para esto es más práctico un tríptico, con una breve explicación de la enfermedad, a modo de preguntas y respuestas básicas sobre la enfermedad.

Ya tenemos redactado y maquetado el tríptico, pero necesitamos imprimirlo y repartirlo a todos los socios de ADF, a las escuelas donde estudian nuestros niños, al grupo de amigos, etc.





CUENTO INFANTIL CON ILUSTRACIONES

El KIT EXPLICATIVO será una herramienta válida para dar a conocer la enfermedad entre los pacientes y sus familiares.

Y el TRÍPTICO será válido para dar a conocer la enfermedad de una manera muy resumida.

Pero nos encontramos con que dar a entender la enfermedad a un niño con Displasia Fibrosa, o con el Síndrome de McCune-Albright, es muy complicado.

No entienden por qué les pasa eso a ellos. Por qué se les rompen los huesos. Por qué no pueden jugar a fútbol, como todos los demás. O al baloncesto. O esquiar. No saben por qué tienen manchas en el cuerpo, ni por qué a veces tienen deformidades en el cráneo, etc.

Por este motivo nos hemos planteado crear un **CUENTO CON ILUSTRACIONES**, en el que con un lenguaje escrito para un niño, se aprovecha el cuento para explicar la enfermedad. El cuento explicará básicamente la enfermedad de una manera sencilla pero bonita. Le dirá cuáles son sus limitaciones físicas.



Ilustración del cuento “Vera la Soñadora”

Para la ilustración del cuento ya hemos contactado con la ilustradora Bergaresa **Usoa Mendikute**. Queremos contactar con un escritor para la parte escrita del cuento.

Ya ha realizado otros trabajos similares, como el cuento infantil “Vera la soñadora”.

Necesitamos financiación para sufragar los gastos de creación e ilustración del cuento, y su posterior publicación.





V. CONGRESOS





I. CONGRESO NACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA

BURGOS, 16 Y 17 DE NOVIEMBRE DE 2019

Los días 15, 16 y 17 de noviembre se celebró en Burgos el **I. Congreso Nacional de Displasia Fibrosa y Síndrome de McCune-Albright**. El Congreso fue organizado por la Asociación de Displasia Fibrosa - ADF, y se desarrolló en la sede del centro CREER (Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras) de Burgos. En el Congreso participaron pacientes, familias y médicos que están trabajando para construir un futuro mejor para aquellas personas afectadas por DF/MAS.

Durante el congreso tuvimos la oportunidad de escuchar varias ponencias de médicos especialistas en la enfermedad, conocimos los avances en investigación, y escuchamos ponencias presentadas por una psicóloga y una trabajadora social.

Tuvimos la oportunidad de expresar nuestras dudas a los especialistas, pero también pudimos hablar de nuestro día a día con DF/MAS, de nuestra vida familiar, de nuestra vida laboral, de la DF/ MAS en la escuela y de la gestión del tiempo libre.

I CONGRESO NACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA Y SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT BURGOS 15.16.17 DE NOVIEMBRE	
DÍA 15	
17:00	LLEGADA PARTICIPANTES. Recepción, acreditación, alojamiento.
18:00	Dinamización. Actividades de Presentación.
20:30	CENA
DÍA 16	
09:30	INAUGURACIÓN DEL CONGRESO Nieves Armeto. Presidente de la ADF.
10:00	CONFERENCIA Aproximación a la Displasia Fibrosa. Dra. Diana Ovejero. Hospital del Mar, Barcelona.
11:00	Pausa - Café
11:30	CONFERENCIA Cirugía Cráneofacial. Dr. Néstor Montesdeoca. Hospital La Paz, Madrid.
12:30	CONFERENCIA Endocrinología y DF/MAS. Dra. Beatriz Lecumberri. Hospital Universitario La Paz, Madrid.
14:00	COMIDA
16:00	CONFERENCIA Cirugía y DF/MAS. Dra. Ana María González. Hospital Universitario de Getafe, Madrid.
17:00	CONFERENCIA Taller de Actividades Física y Fisioterapia. Miguel Rodríguez (pend. Conf.) Dr. Pere Antoni Borràs. Universidad Icatec Barcelona.
18:00	Pausa - Café
18:30	ENCUENTRO DE PACIENTES Y MÉDICOS Consultas rápidas con los médicos.
20:30	CENA
DÍA 17	
10:00	CONFERENCIA Abordaje global del paciente de DF/MAS en Atención Primaria. Drs. Lucía Ugariza. IB Salud, Politécnico de Madrid.
11:00	Pausa - Café
11:30	CONFERENCIA Atención psicológica. Beatriz Terroso. Psicóloga clínica.
12:15	CONFERENCIA Experiencia en atención psicológica y recursos sociosanitarios en enfermedad crónica. Tamara Fernández. Psicóloga de AHUCE. Belén Chavero. Trab. Social de AHUCE.
13:00	CLAUSTRAL DEL CONGRESO
13:05	ASAMBLEA EXTRAORDINARIA ADF
14:00	COMIDA
SEDE DEL CONGRESO: CENTRO CREER C/ Bernardino Obregón, 24 09000 Burgos Teléfono +34 947 263 950	

Programa del Congreso







I. CONGRESO NACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA

15, 16 y 17 de noviembre de 2019

CREER - Centro de Referencia Estatal en Enfermedades Raras - BURGOS



**Discurso de apertura del Congreso
Nerea Arrieta, Presidenta de la ADF**







I. CONGRESO NACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA

15, 16 y 17 de noviembre de 2019

CREER - Centro de Referencia Estatal en Enfermedades Raras - BURGOS



La Dra. Diana Ovejero



La Dra. Beatriz Lecumberri



El Dr. Néstor Montedeoaca







I. CONGRESO NACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA

15, 16 y 17 de noviembre de 2019

CREER - Centro de Referencia Estatal en Enfermedades Raras - BURGOS



La Dra. Ana María Bueno



El Dr. Pere Antoni Borrás







I. CONGRESO NACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA

15, 16 y 17 de noviembre de 2019

CREER - Centro de Referencia Estatal en Enfermedades Raras - BURGOS



La Dra. Lucía Ugarriza y la Psicóloga Beatriz Terrassa



La Psicóloga Tamara Sánchez y la trabajadora social Belén Chavero







I. CONGRESO NACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA

15, 16 y 17 de noviembre de 2019

CREER - Centro de Referencia Estatal en Enfermedades Raras - BURGOS



Asistentes al Congreso

Todas las ponencias fueron emitidas en directo por internet, vía Streaming. Y pueden ser vistas desde la página web de la Asociación, o desde el canal de Youtube de la Asociación.





IV. CONGRESO DEL CONSORCIO INTERNACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA Y SÍNDROME DE McCUNE - ALBRIGHT

FLORENCIA, 28 Y 29 DE MAYO DE 2019

Con el objetivo de desarrollar la representación y la proyección internacional de la Asociación y de sus representados, **formamos parte del CONSORCIO INTERNACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA Y SÍNDROME DE McCUNE - ALBRIGHT.**

*En mayo de 2019 acudimos al IV
CONGRESO DEL CONSORCIO
INTERNACIONAL DE DF/MAS.*

En mayo del año 2019 la Asociación Española, junto con representantes de diversas asociaciones internacionales acudimos al IV CONGRESO DEL CONSORCIO INTERNACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA Y SÍNDROME DE McCUNE-ALBRIGHT

La ADF es miembro del Consorcio Internacional. Al Congreso también acudieron los máximos especialistas mundiales en la Enfermedad, y en representación de España, acudieron al Congreso la Dra. Ana María Bueno Sánchez, la Dra. Diana Ovejero Crespo y la Dra. Lucía Ugarriza Hierro como miembros del Consorcio Médico Internacional. Nuestros médicos intercambiaron experiencias médicas con el resto de especialistas mundiales. Y la Asociación además de acudir a todas las ponencias se reunió con los representantes de las diferentes asociaciones a nivel mundial para establecer protocolos comunes para todos los afectados de DF/MAS.



Inauguración del Congreso







**La Dra. Ana María Bueno,
La Dra. Diana Ovejero
El Dr. Michael T. Collins**



**La Dra. Ana María Bueno
La Dra. Lucía Ugarriza
La Dra. Mara Riminucci**



La Dra. Ana María Bueno, el Dr. Robert Stanton y el Dr. Jason Malone





**Martine Dekker, de Holanda
Pedro Wandscheer, de Brasil
Xabier Berasategi, secretario de ADF
Nerea Arrieta, Presidenta de ADF
Ale Saldanha, de Brasil**



**Nerea Arrieta, Presidenta de ADF, presentando la Asociación ante los representantes del resto de Asociaciones mundiales presentes en el Congreso.
Valter dal Pos, Presidente de Eamas**







Asistentes al Congreso







VI. CONSORCIO INTERNACIONAL





CONSORCIO INTERNACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA Y SÍNDROME DE McCUNE - ALBRIGHT

Con el objetivo de desarrollar la representación y la proyección internacional de la Asociación y de sus representados, **formamos parte del CONSORCIO INTERNACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA Y SÍNDROME DE McCUNE - ALBRIGHT.**

También mantenemos estrechas relaciones con las Asociaciones de pacientes de displasia Fibrosa y Síndrome de McCune-Albright que existen en el mundo. Se adjuntan imágenes extraídas del vídeo de presentación de estas Asociaciones, emitido en la inauguración del Congreso del Burgos:



Jamie Watson, de FDSUKK – Reino Unido



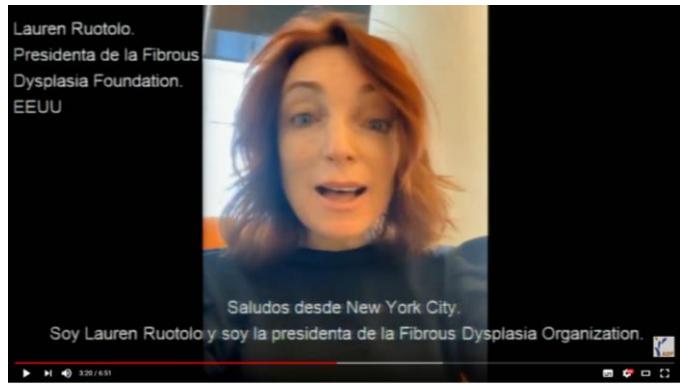
Martine Dekker, de Fibreuze Dysplasie – Holanda



Teneasha Washington, de Fibrous Dysplasia Foundation - EEUU



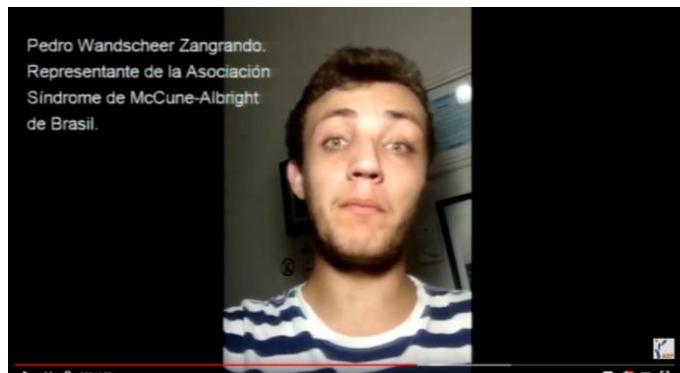




Lauren Ruotolo, de la Fibrous Dysplasia Organization - EEUU



Susan Reuben, representante de Israel



Pedro Wandscheer, representante de Brasil



Valter dal Pos, de Eamas - Italia





REGISTRO EUROPEO PARA ENFERMEDADES ÓSEAS RARAS Y MINERALES

La ADF como parte del Consorcio Internacional de DF/MAS colabora en la elaboración del registro europeo para Enfermedades Minerales y Óseos Raros.

BOND-ERN cubre una gran cantidad de afecciones raras que afectan el esqueleto a lo largo de la vida. La historia natural contemporánea de los trastornos minerales y óseos más raros (RBMD) está pobremente descrita. Esta es una barrera importante para planificar una atención eficaz del paciente y lanzar investigaciones que se centren en resultados que son importantes para los pacientes. Si bien existen registros clínicos y de pacientes nacionales, no hay resultados clínicos de pacientes, estándares, administración o infraestructuras aceptados para recopilar esta información importante para RBMD dentro y fuera de los diferentes países. Esta propuesta fortalecerá la coordinación entre las redes existentes (BOND y Endo-ERN) y los estándares (FAIR, JRC, EMA) para actualizar y vincular el Estudio de Enfermedades Raras y No Diagnosticadas (RUDY) con los Registros Europeos para Enfermedades Endocrinas Raras. El proyecto trabajará en colaboración con grupos de asesores expertos que revisarán las necesidades de pacientes, familias, asociaciones de pacientes, médicos, profesionales, investigadores y legisladores, con expertos clínicos y de pacientes en RBMDS a lo largo del ciclo de vida. El desarrollo de un marco para una plataforma correcta para las partes interesadas dentro y en todos los países con políticas claras para el acceso y la difusión de datos, asegurará que el registro se mantenga a largo plazo.





SEMANA MUNDIAL PARA LA CONCIENCIACIÓN SOBRE LA DF/MAS

Actualmente, estamos inmersos en una campaña internacional en la que LA ASOCIACIÓN DE DISPLASIA FIBROSA -ADF-, se sumará a la celebración de la **SEMANA MUNDIAL PARA LA CONCIENCIACIÓN SOBRE LA DF/MAS**, que se celebrará entre los días 20 y 27 de febrero de 2020.

La Semana Mundial de Concienciación sobre la Displasia Fibrosa (DF) y el Síndrome de McCune - Albright (MAS) es una campaña internacional, coordinada entre varios países, para crear conciencia sobre la DF/MAS, y a su vez, solicitar el apoyo tanto del Sistema de Salud Público como de los investigadores, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las personas con DF/MAS. Los pacientes, familiares y todas las personas sensibilizadas con esta enfermedad pueden participar en todos los eventos que se organicen durante la semana siguiendo el hashtag #FDMAS2020

La Displasia Fibrosa y el Síndrome de McCune - Albright, son enfermedades raras que pueden causar muchos problemas. Es una enfermedad genética, pero no es hereditaria y no se transmite de padres/madres a hijos/hijas. Es la consecuencia de una mutación que ocurre de manera aleatoria en el útero de la madre durante el desarrollo del feto. Los síntomas pueden variar de leves a severos pero las personas que sufren la FD / MAS pueden vivir una vida próspera y plena. Sin embargo, no hay cura, ni tratamiento para detener o retrasar el crecimiento anormal de los huesos, cuya malformación causa dolor crónico, fragilidad de los huesos causando fácilmente roturas y una diversidad de malformaciones físicas. Los pacientes recurren a una variedad de tratamientos preventivos, como múltiples cirugías, terapias hormonales e implantes para tratar de controlar su enfermedad.



La elección de la fecha del 20 de febrero de 2020 para lanzar esta iniciativa es porque la mutación GNAS que causa FD / MAS se encuentra en el cromosoma 20. La celebración de esta semana culminará el 29 de febrero, Día Internacional de las Enfermedades Raras, fecha que celebraremos y en la que nos sumaremos a cuantas actividades se organicen para ese día señalado.

En España entre otras actividades estrenará una mini película para la concienciación de la enfermedad. Debemos seguir aunando esfuerzos a favor de la concienciación, tanto nacional como internacional, siguiendo el hashtag #FDMAS2020







VII. PROYECTOS



TRADUCCIONES

Estamos inmersos en la elección para su posterior traducción de los artículos más interesantes relacionados con la DF/MAS para su posterior traducción.

Desde la ADF queremos diseñar un **KIT INFORMATIVO SOBRE LA DF/MAS** con todos los artículos más interesantes traducidos al castellano sobre la DF/MAS, en áreas que nos afectan como son la traumatología, la cirugía maxilofacial, otorrinolaringología, oftalmología, el sistema endocrino, etc. Este KIT se suministrará a todas las personas afectadas por la enfermedad.

Queremos que los pacientes de Displasia Fibrosa y del Síndrome de McCune-Albright tengan a mano una herramienta con información completa sobre la enfermedad: qué es, por qué sucede, qué se puede hacer, qué tratamientos hay....

Queremos preparar un **KIT**, con una versión completa en papel de toda la documentación, y un **USB con la misma información en PDF**. Este KIT completo se entregaría a todos los socios de la ADF, para que lo puedan leer cómodamente en sus casas (formato papel), se lo puedan descargar en sus ordenadores (PDF), y lo puedan imprimir o enviar por email a sus médicos. También estará disponible en la web, para su lectura o descarga.

CAMPAÑA MUNDIAL

Actualmente, estamos inmersos en una campaña internacional en la que LA ASOCIACIÓN DE DISPLASIA FIBROSA -ADF-, se sumará a la celebración de la **SEMANA MUNDIAL PARA LA CONCIENCIACIÓN SOBRE LA DF/MAS**, que se celebrará entre los días 20 y 27 de febrero de 2020.

La Semana Mundial de Concienciación sobre la Displasia Fibrosa (DF) y el Síndrome de McCune-Albright (MAS) es una campaña internacional, coordinada entre varios países, para crear conciencia sobre la DF/MAS, y a su vez, solicitar el apoyo tanto del Sistema de Salud Público como de los investigadores, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las personas con DF/MAS. Los pacientes, familiares y todas las personas sensibilizadas con esta enfermedad pueden participar en todos los eventos que se organicen durante la semana siguiendo el hashtag #FDMAS2020.

CAMPAÑA NACIONAL

En España entre otras actividades se estrenará una mini película para la concienciación de la enfermedad. Debemos seguir aunando esfuerzos a favor de la concienciación, tanto nacional como internacional, siguiendo el hashtag #FDMAS2020.





ESCUELA DE FORMACION Y OCIO EN PALMA DE MALLORCA

Es un proyecto que permitirá a los niños que tienen DF/MAS disfrutar de una estancia temporal en Palma de Mallorca de no más de 7 días en régimen de atención residencial con el objetivo de servir de soporte a los niños y niñas en sus tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida plena, así como mejorar su calidad de vida.

Los niños y niñas tendrán la posibilidad de recibir una atención personalizada y poder participar en actividades de ocio y tiempo libre, adaptadas a las necesidades individuales, de carácter lúdico-recreativo cultural, en un espacio común de convivencia que favorezca experiencias de autoconocimiento y crecimiento personal.



El programa va destinado a niños y jóvenes a partir de los 6 años y hasta los 18 años afectados por DF/MAS. Sólo podrán acudir acompañados por una persona de apoyo si la Asociación lo estimara necesario.

UTILIDAD PÚBLICA

Queremos obtener la declaración de Utilidad Pública para la Asociación. En breve iniciaremos el proceso necesario para su obtención.

INVESTIGACIÓN

Queremos promocionar la investigación. Para ello hemos comenzado con una campaña de **Teaming**, con donativos mensuales de 1 euro. También venderemos pulseras de tela, y bolsas.





II. CONGRESO NACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA

Tenemos reservado espacio en el Centro Creer de Burgos para celebrar el II. Congreso Nacional de Displasia Fibrosa y Síndrome de McCune-Albright.

Este año queremos invitar a especialistas internacionales.

CONGRESO INTERNACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA

Queremos organizar en España el Congreso del Consorcio Internacional de Displasia Fibrosa.

Fuimos al Congreso de Florencia con la intención de presentar nuestra candidatura para organizar el siguiente Congreso del Consorcio Internacional de Displasia Fibrosa y del Síndrome de McCune-Albright el año 2021. Pero ya estaba decidida su celebración en EEUU. Pero vamos a plantear que el siguiente Congreso, el año 2023, se realice en Bergara – Gipuzkoa.

Bergara, a 19 de febrero de 2020



*Nerea Arrieta Urriategi
Presidenta de la Asociación de Displasia Fibrosa-ADF*

*Asociación de Displasia Fibrosa
Ibargarai 5, 4º A
20570 – Bergara – Gipuzkoa
627439294
narrieta@displasiamibrosa.es
www.displasiamibrosa.es*





ANEXO



RESUMEN DE ACTIVIDADES REALIZADAS



RESUMEN DE ACTIVIDADES REALIZADAS

Se presenta a continuación un resumen de las actividades realizadas a lo largo del año 2019, de acuerdo con el siguiente desglose:

- Actividades que hayan tenido que ver con **incidencia política**.
- Actividades de **sensibilización y difusión**.
- Actividades de **formación**.
- Actividades de **captación de fondos**.

ACTIVIDADES CON INCIDENCIA POLÍTICA

A nivel municipal, hemos tenido reuniones con el alcalde del Ayuntamiento de Bergara. Le hemos contado quienes somos, qué hacemos y qué queremos hacer. Nos ha mostrado su interés, y su disposición a ayudarnos en la medida de lo posible. Hemos recibido una subvención del Ayuntamiento para nuestro proyecto de kit informativo.

A nivel provincial, estamos a la espera de fecha para una reunión con el Diputado General de la Diputación Foral de Gipuzkoa. También queremos contarle quienes somos y lo que hacemos.

A nivel estatal, en diciembre nos reunimos en Madrid con la Ministra de Sanidad, Dña. María Luisa Carcedo. Estuvimos tratando con ella sobre la situación de la Asociación, nuestros problemas con la falta de médicos expertos en nuestra enfermedad, nuestras dificultades para la derivación de pacientes al Hospital de Getafe, etc.. La reunión fue muy interesante. Y a pesar de que con el nuevo gobierno ha cambiado el titular del Ministerio de Sanidad, esperamos que la reunión de sus frutos.





ACTIVIDADES DE SENSIBILIZACIÓN Y DIFUSIÓN

Hemos diseñado un tríptico con información básica sobre la enfermedad, que estamos repartiendo entre los socios, centros escolares, centros sanitarios....

Hemos dado visibilidad a la enfermedad con apariciones en los medios: periódico – televisión.

Hemos creado la página web de la Asociación. También estamos en las redes sociales (Facebook, Instagram, Twitter).

ACTIVIDADES DE FORMACIÓN

Hemos organizado y celebrado el I. Congreso Nacional de Displasia Fibrosa de España. También ha sido el primer Congreso que se ha celebrado en castellano a nivel mundial.

Se ha emitido a todo el mundo por internet, vía Streaming. Las grabaciones de las ponencias están disponibles en la página web y en el canal de Youtube de la Asociación.

El Congreso ha servido para que muchas personas (pacientes, familiares...) sepan de verdad qué es la Displasia Fibrosa y el Síndrome de McCune-Albright.





ACTIVIDADES DE CAPTACIÓN DE FONDOS

Queremos promocionar la investigación. Para ello hemos comenzado con una campaña de **Teaming**, con donativos mensuales de 1 euro.

También hemos diseñado unas pulseras de tela con el logo de la Asociación. Se han repartido entre los socios para que se vendan a 1 euro.

Y también hemos creado unas bolsas de tela con el logo de la Asociación, para usos varios (bolsas para recados, para llevar libros, etc...). Ya están a la venta.

Se quiere destinar todo el dinero que se consiga por medio de estas tres vías a Investigación, por lo que se está reservando en una cuenta de la Asociación que se ha creado para este fin.

Bergara, a 19 de febrero de 2020



*Nerea Arrieta Urriategi
Presidenta de la Asociación de Displasia Fibrosa-ADF*

