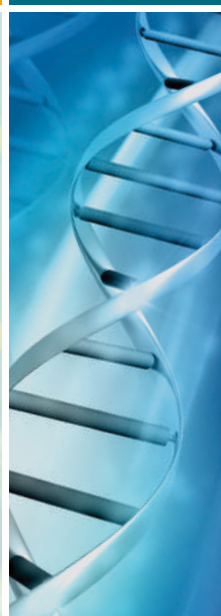




ЖИВУЩИЕ  
с **ФОП**

Фибродисплазия  
оссифицирующая  
прогрессирующая  
(ФОП)



Редкое  
генетическое  
заболевание



# Содержание

|                                     |    |
|-------------------------------------|----|
| Что такое ФОР.....                  | 05 |
| Механизм мутации гена.....          | 07 |
| Признаки ФОР.....                   | 08 |
| Факты о ФОР.....                    | 09 |
| «Вспышка» ФОР.....                  | 12 |
| Течение обострения.....             | 14 |
| Скорая помощь и госпитализация..... | 15 |
| Стоматология при ФОР.....           | 16 |
| Профилактика ФОР.....               | 17 |
| Как принять диагноз.....            | 18 |
| Школа и ФОР.....                    | 20 |
| Поддержка пациентов.....            | 22 |

*Данный материал не является рекомендацией к лечению и не подменяет собой консультацию специалиста. Для получения квалифицированной медицинской помощи обратитесь к врачу.*

# Что такое ФОП?

**M61.1**

Код диагноза ФОП по международной классификации болезней МКБ-10

Редкое генетическое заболевание **фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая (ФОП)** — редкое генетическое заболевание, при котором образуются дополнительные (гетеротопические) кости, как за счет подвергшихся окостенению мышц, сухожилий, связок, так и за счет спонтанного образования костных структур и их конгломератов, хаотично расположенных в мягких тканях вне предназначенных нормальным строением человеческого тела областей.

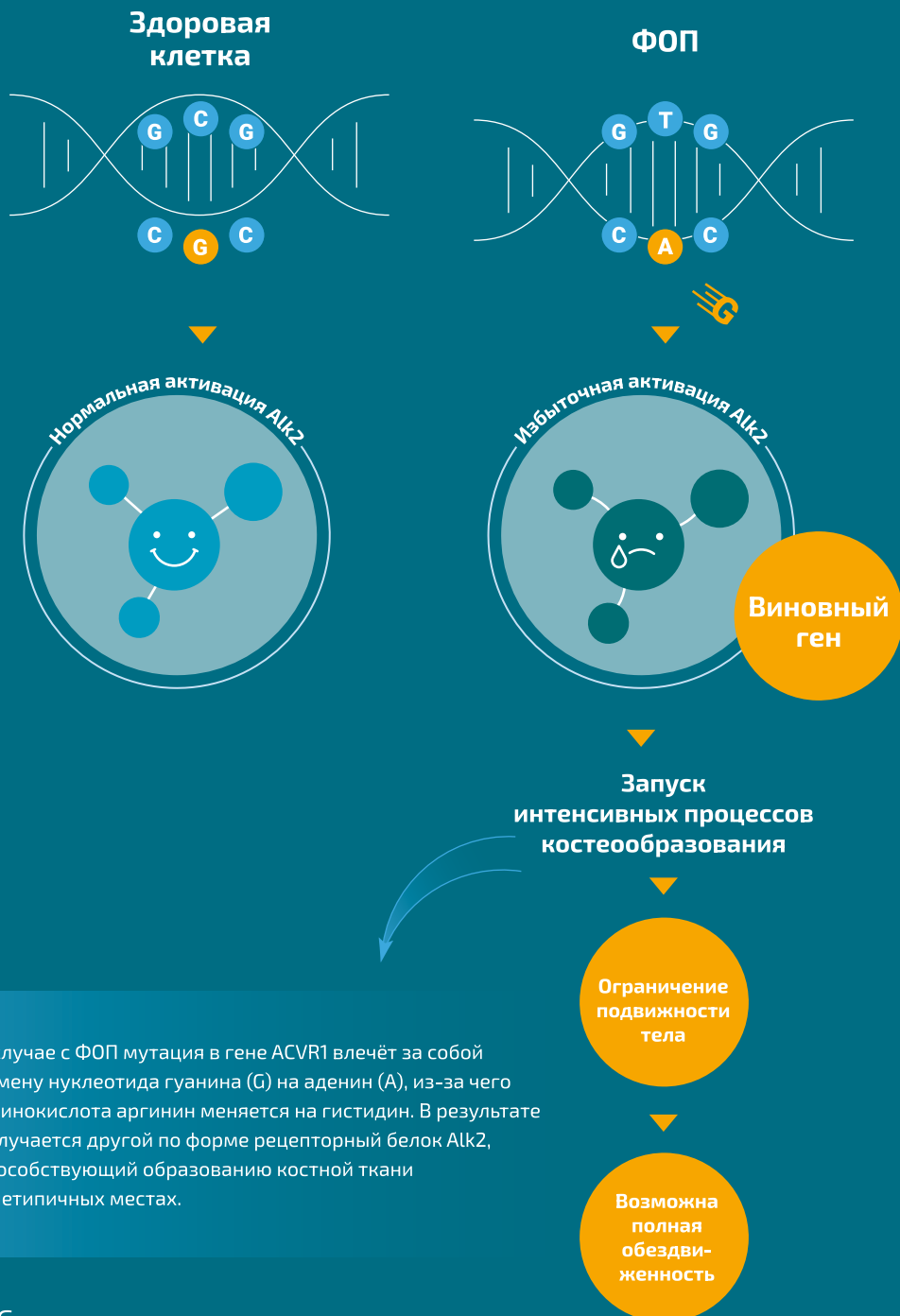
## Образование дополнительных костей

Образующиеся дополнительные (гетеротопические) кости по своему строению не отличаются от обычных костей скелета, при разрастании ограничивают подвижность тела человека, сокращая возможность самообслуживания вплоть до полной обездвиженности из-за блокировки суставов, заковывая пациента в панцирь «второго скелета».



## Направление роста костей

Патологический рост костей обычно идет в направлении прогрессирования от шеи, позвоночника, плечевого пояса в первом десятилетии жизни, затем прогрессирует до локтей, бедер, коленей, челюстей и лодыжек во втором десятилетии жизни.



В случае с ФОП мутация в гене ACVR1 влечёт за собой замену нуклеотида гуанина (G) на аденин (A), из-за чего аминокислота аргинин меняется на гистидин. В результате получается другой по форме рецепторный белок Alk2, способствующий образованию костной ткани в нетипичных местах.

# Механизм мутации гена

## Нормальная реакция рецептора Alk2

В норме рецептор Alk2 реагирует только на специальные белки (лиганды) группы костного морфогенетического белка (Bone morphogenetic protein, BMP) и белка Activin A, именно они отвечают за образование костной ткани в процессе развития человека через множество сигнальных путей.



## Причины запуска избыточного костеобразования

В результате того, что помимо здорового рецептора образуется и мутантный трансмембранный белок Alk2, в ответ на триггерное воздействие (травма, воспаление, медицинские манипуляции и т.п.) увеличивается уровень костного морфогенетического белка и происходит избыточная активация рецептора, который запускает интенсивные процессы костеобразования даже в отсутствие лигандов.

## Роль иммунных клеток

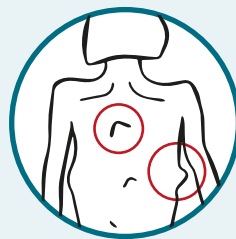
При этом иммунные клетки (макрофаги, лимфоциты и др.) также играют важную роль – являясь главными участниками воспаления, они выделяют многие биологически активные вещества, которые также участвуют в стимуляции образования костной ткани.

В 2006 году удалось найти единственную и достоверную причину возникновения этой болезни – ею оказалась единичная мутация на 2-й хромосоме в гене рецептора активина I типа ACVR1, ответственного за образование трансмембранного рецепторного белка Alk2

# Признаки ФОП

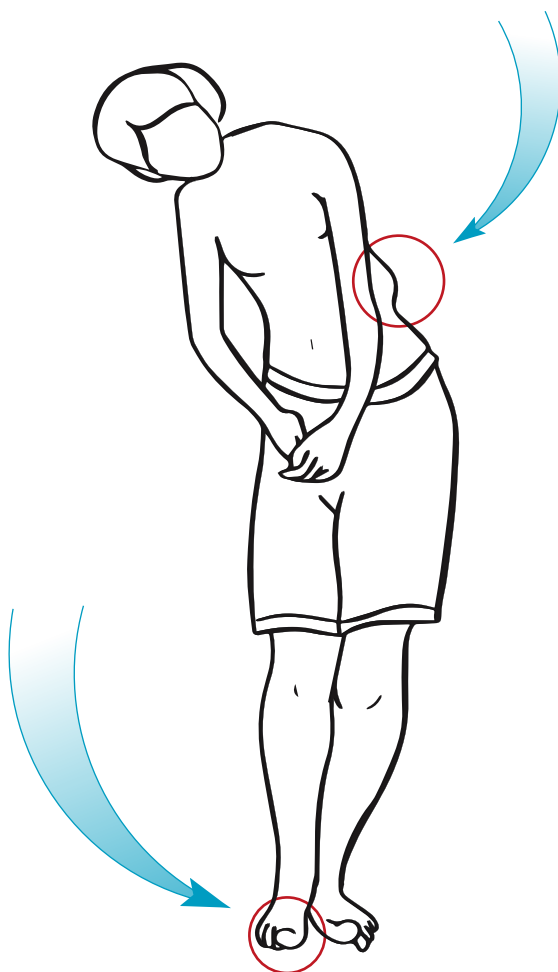
## Признаки ФОП:

1. Изогнутые и/или короткие большие пальцы ног с рождения
2. Плотные опухоли на теле



## Важно избегать:

1. Травмы, ушибы, падения
2. Биопсии
3. Хирургическое удаление оссификатов
4. Обычная стоматология





# 50%

шансов передать генную мутацию своему потомству

# ~900

случаев ФОП сегодня известно в мире



Наличие характерной мутации гена имеет доминантные свойства, то есть заболевание проявится в любом случае, но выраженность проявлений и возраст манифестации клинической картины может у разных пациентов существенно отличаться.

## Факты о ФОП

### Встречаемость заболевания



# ≤1:1 000 000

ФОП — это необратимое состояние. После образования гетеротопической кости ее уже невозможно удалить, а любое хирургическое вмешательство приводит к росту и дальнейшему увеличению объема костеобразования.

Гетеротопическая оссификация формируется во всех скелетных мышцах, кроме диафрагмы, мышц языка, глазных мышц.

У многих людей с ФОП может наблюдаться частичное снижение слуха.

ФОП не влияет на интеллект пациента.

ФОП не заразен.

ФОП не имеет этнических, расовых или гендерных особенностей. Мутация в «гене-виновнике» ФОП происходит спонтанно, и на ее возникновение не влияют возрастные особенности родителей и их социально-экономический статус, не влияет экология или другие факторы внешней среды.



# Важно избегать



1. Травмы, ушибы, падения
2. Внутримышечные инъекции (подкожное и внутривенное введение допустимы при условии хорошей квалификации медицинского персонала)
3. При заборе крови следует использовать иглу наименьшего из возможных диаметров и избегать длительного наложения жгута
4. Противопоказано выполнение биопсии тканей, за исключением крайней необходимости
5. НЕЛЬЗЯ растягивать или вытягивать конечности пациента с ФОП, осуществлять попытки принудительных движений заблокированных конечностей
6. При стоматологических процедурах недопустимо осуществлять чрезмерное растяжение челюстного сустава, выполнять анестезию, травмирующую мышцу
7. Следует избегать чрезмерных физических нагрузок, длительного мышечного напряжения
8. Следует избегать перегрева и переохлаждения



## Вы видели такие пальцы?

- У людей с ФОП типично деформированы большие пальцы ног, а иногда эти пальцы необычно короткие



**~95%**

пациентов  
с ФОП имеют  
деформацию  
больших  
пальцев ног

**~50%**

пациентов  
с ФОП имеют  
короткие  
большие  
пальцы  
кистей

- Пальцы рук и ног при ФОП могут не иметь средний сустав изначально, либо он срастается в процессе развития скелета
- Деформация больших пальцев стоп присутствует с рождения
- Большие пальцы стоп часто деформированы таким образом, что большой палец повернут вовнутрь по отношению к другим пальцам
- У некоторых людей с ФОП (50%) могут быть короткие большие пальцы на руках

# Вспышка ФОП



## Признаки вспышки заболевания

- 1) Вспышка заболевания вызывает припухлость, отек и опухолевидные инфильтраты («шишки») на теле
- 2) При вспышке ФОП отек может быть твердым, теплым и болезненным на ощупь, иногда отмечается покраснение узла, что может врачей навести на мысль о наличии инфекционного процесса
- 3) Вспышки могут проявляться внезапно и картина меняется быстро, часто в течение нескольких часов. Плотные инфильтраты («шишки») могут появляться быстро, при этом они могут быстро исчезать (особенно в области головы), мигрировать или присутствовать в течение длительного периода времени
- 4) Сложнее всего заметить вспышку в области бедер. Наиболее заметны проявления на волосистой части головы, шее, спине, груди и руках
- 5) Обострения (вспышки) могут возникнуть после падения или травмы, а также на фоне острых вирусных и других инфекций
- 6) Проявления ФОП могут быть ошибочно приняты за опухоли

**Во взрослом возрасте возможно прогрессирование оссификации без документированных вспышек или травм. Однако прогрессирование болезни остается трудно предсказуемо**

# до 6-8

недель или  
дольше может  
продолжаться  
одна «вспышка»  
заболевания

«Вспышка» заболевания представляет собой **раннюю воспалительную фазу**, предшествующую образованию гетеротопической кости.

Во время активного периода ФОРП течение болезни может быть непрерывно рецидивирующим. Во время обострения тугоподвижность суставов может возникать в течение ночи.

Тугоподвижность происходит из-за отека и давления внутри мышц на самых ранних стадиях, которые предшествуют формированию новой кости. После разрешения вспышки (уменьшения отека) движения могут быть частично восстановлены.

Хотя проявления вспышки заболевания обычно болезненны, степень боли варьируется у разных пациентов и в зависимости от локализации очага. Как правило, боль утихает, когда обострение заканчивается.



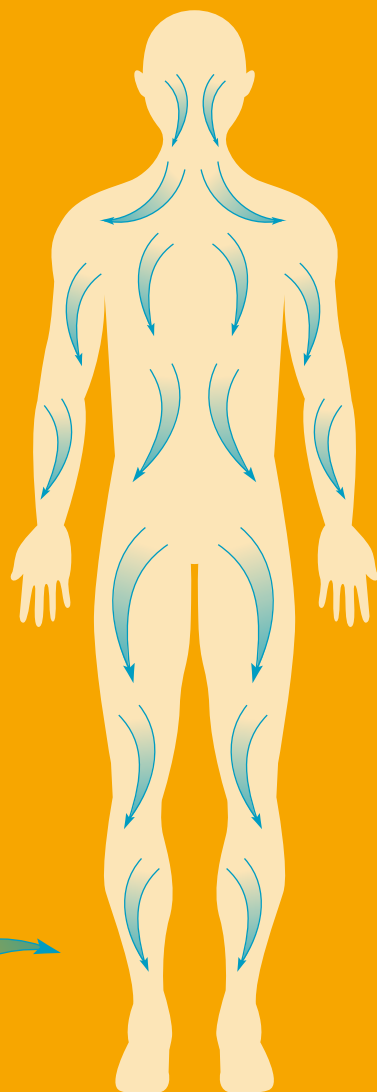
# Течение обострения

Описанные ранее проявления обострения могут быстро проявляться и исчезать, а также перемещаться по спине и другим частям тела в течение нескольких дней/недель.

Трудно определить, является ли "мигрирующий" характер некоторых вспышек следствием одной вспышки, проявления которой распространяются по всему телу, или же это конец одной вспышки и начало другой, так как некоторые вспышки продолжаются в течение нескольких недель или даже месяцев.

## **Вспышку заболевания не всегда легко распознать.**

В крупных суставах, например тазобедренных, поначалу бывает трудно заметить припухлость или отек, а единственным симптомом может быть нарастающая боль в паховой области, изменение походки и формирование анталгической позы, то есть положения тела, инстинктивно уменьшающего боль.



**Гетеротопическая  
ossiфикация происходит  
в направлении от оси к периферии:  
от головы к конечностям,  
от проксимальных отделов  
к дистальным**

# Скорая помощь и госпитализация

## В случае тяжелой травмы

Обычно рекомендуется использовать коротким курсом (4 дня) глюкокортикоидные препараты (преднизолон, метилпреднизолон) в таблетках или внутривенно, однако возможность их применения и дозу следует согласовать с лечащим врачом. Необходимо убедиться, нет ли других возможных причин, напоминающих обострения ФОР, например, инфекции. Кортикостероиды наиболее эффективны, если их применять в течение первых 24-72 часов после нового обострения, поражающего движение крупного сустава, профилактически после серьезной травмы мягких тканей или в периоперационном периоде. Доза кортикостероидов зависит от массы тела.

## Меры предосторожности при интубации

Шейный отдел позвоночника часто частично или полностью срастается у пациентов с ФОР, а объем движений в суставах челюсти может быть значительно ограничен, что создает значительные трудности при выполнении интубационного наркоза. Даже если челюсть подвижна, она чрезвычайно восприимчива к травмам. Если неинвазивная поддержка дыхательных путей невозможна, предпочтительно использовать назотрахеальную интубацию под контролем опытного анестезиолога.

Следует учитывать, что во время интубации может потребоваться экстренная трахеостомия, поэтому хирург должен быть доступен в случае такой необходимости. При интубации необходим курс глюкокортикоидов, дозу и схему применения которых определяет врач.





# Стоматология при ФОР

Отдельно следует подчеркнуть необходимость профилактики и качественной регулярной гигиены полости рта с раннего детства. Показано сокращение употребления сладкого, дополнительное использование ирригаторов после приема пищи.

## Важно при лечении у стоматолога



- Своевременное лечение кариеса
- Не допускать нижнечелюстной блок для проведения стоматологических манипуляций и чрезмерное растяжение челюсти
- Анестезия в мышцу противопоказана и особенно проводниковая анестезия для лечения дальних зубов
- Удаление и сложное лечение зубов под общим наркозом

## 2 раза в год необходимо обязательное посещение стоматолога

### Примечание:

Выбор техники анестезии зависит как от особенностей анатомии верхней и нижней челюстей, так и от степени открывания рта. Лечение под наркозом является методом выбора. При этом в большинстве случаев применяется метод назальной интубации.

### Рекомендуемые методики местной анестезии, исключаящие травму мышц:

- инфильтрационная
- внутрикостная
- внутривульпарная
- интралигаментарная

При возможности применения лазера для лечения (при достаточном доступе), в большинстве случаев отпадает необходимость анестезии

Применение роторасширителя при лечении снижает напряжение в мышцах, уменьшая риск воспаления и оссификации. При этом открытие рта должно быть как минимум на 3 мм меньше максимально возможного.



# Профилактика ФОП



Соблюдать режим дня.  
Полноценный сон: 8-9 часов в сутки, маленьким детям важен дневной сон



Оптимальным видом физической нагрузки является: плавание в бассейне, пешие прогулки, скандинавская ходьба, щадящая ЛФК



Правильное и умеренное питание



Упражнения на дыхание, направленные на расширение грудной клетки (игра на духовых инструментах, надувание шариков, плавание под водой)

## Скорая помощь в домашних условиях:

1. **Приложить холод** на место ушиба
2. **Противовоспалительные и обезболивающие мази**, гели, растворы (кетопрофен, долобене гель, ибупрофен, гепарин)
3. **При сильной травме** глюкокортикостероиды (преднизолон, метилпреднизолон) в таблетках перорально (наиболее эффективны в первые 24-72 часа, дозировка и продолжительность приема по согласованию с врачом)
4. **НПВП в таблетках длительно** (дозировка и продолжительность приема по согласованию с врачом)
5. **Омепразол при длительном применении НПВП** (нестероидных противовоспалительных препаратов) (дозировка по согласованию с врачом)

# Как принять диагноз?

Нередко переживания острого кризиса после постановки диагноза схожи с симптомами посттравматического стрессового расстройства (ПТСР) и переживанием горя, утраты: разрушение прежних представлений о ребенке, о себе, об окружающем мире и своем месте в нем, крах представлений о будущем, чувство вины и беспомощности.

## Фазы принятия болезни в семье



Как правило родители психологически проходят через одни и те же фазы.

Некоторые семьи застревают в состоянии «хронического горя». В этих случаях для максимально продуктивной помощи ребенку включение в реабилитационную работу, психологическое сопровождение родителей становится остро необходимым.

Как правило, родителей больше всего страшит будущее, они не понимают, что делать дальше, как жить, как взаимодействовать с собственным ребенком.

Параллельно ситуация ухудшается гнетущим чувством вины, постоянным самобичеванием, ощущением несправедливости происходящего.

Почему это случилось с нами и как мы теперь будем жить?

Эти и другие вопросы круглосуточно вертятся в голове, мешая объективно оценить ситуацию и ухудшая и без того негативное состояние родителей.

# Рациональная оценка произошедшего

## Научиться замечать все сохранные ресурсы тела

В этот момент очень важно остановиться и рационально оценить происходящее.

*Это просто необходимо для того, чтобы начать строить новую полноценную жизнь в новом образе, принимая сложившуюся ситуацию, какой бы сложной она не казалось поначалу*

Рациональность позволяет родителям научиться замечать все плюсы, все сохранные ресурсы, которые остались у ребенка и на которые в дальнейшем можно будет опереться и сосредоточиться на имеющихся возможностях.

Все взрослые члены семьи должны прийти к единому соглашению о том, как дальше жить в сложившейся ситуации и своей роли при этом.

*Важным фактором здесь является единство в понимании болезни ребенка, его нужд. Для этого могут быть полезны рекомендации, полученные от компетентных врачей и психологов*

Качество жизни зависит не только от физических особенностей человека, но и в большей степени от его психологических качеств.

Обратитесь к [www.foprussia.ru](http://www.foprussia.ru) за психологической поддержкой.



# Школа и ФОП

Как организовать обучение ребенка с ФОП



Решение о посещении дошкольного и школьного учреждения принимает семья, исходя из особенностей ребенка и его состояния.

Согласно действующему законодательству учащемуся с ОВЗ (ограничения возможностей здоровья) могут быть созданы особые условия обучения, в том числе помощь Ассистента в преодолении препятствий в здании школы, помощь в буфете, туалетной комнате, гардеробе, преодолении лестничных пролетов.

# Особые условия для обучения в школе

По решению психолого-педагогической комиссии ППк Школы, на основании письменного запроса родителей (законных представителей) обучающегося с инвалидностью, с ОВЗ роль ассистента (помощника) может выполнять родитель (законный представитель) на добровольной безвозмездной основе.

Решение о введении в штатное расписание ассистента (помощника) по оказанию технической помощи и сопровождению ребенка принимается директором Школы на основании рекомендаций ЦПМПК с учетом рекомендаций/решения ППк Школы.

*Ребенку могут потребоваться стул с мягкой спинкой, регулируемая по высоте парта. Кроме того необходимо учитывать время для отдыха и разгрузки мышц, возможно индивидуальная программа обучения.*

**Несмотря на драматичный диагноз, дети с ФОР способны проживать радостное детство, наполненное событиями школьной жизни и общением со сверстниками.**



**Важно провести работу по повышению осведомленности о состоянии ребёнка с руководством учебного заведения.**



### **Помощь пациентам**

МОО «Живущие с ФОП»

+7 (916) 353-74-76, +7 (915) 088-95-43, +7 (903) 567-33-11

Эл. почта: fop@foprussia.ru

Сайт: <https://foprussia.ru/>



### **Медицинское сопровождение:**

ФГБНУ НИИ ревматологии им. В.А. Насоновой (Москва)

+7 (495) 109-29-10

Эл. почта: sokrat@irramn.ru

Сайт: <https://rheumatolog.su/>



### **Генетическая диагностика:**

Центр молекулярной диагностики (Москва)

+7 (495) 221-90-84, +7 (499) 324-81-10

Эл. почта: info@dnalab.ru

Сайт: <http://dnalab.ru/>

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---



