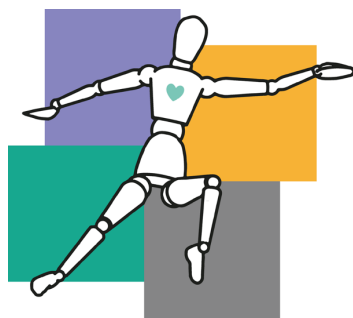




## DIAGNOOSIKÄSIKIRJA: FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA (FOP)



TIN  
SOLDIERS  
GLOBAL

EDUCATE · DIAGNOSE · REFER

**Katso sisälle - diagnoosi on helppo...**

## MIKÄ ON FOP ...

### Fibrodysplasia Ossificans Progressiva = FOP.

FOP on erittäin harvinainen geneettinen sairaus, jossa lihakset, jänteet, nivelsiteet ja muut sidekudokset muuttuvat luuksi. Muodostuva ylimääräinen (heterotooppinen) luu on kuin normaali luu. Heterotooppinen luukasvu rajoittaa henkilön kehon liikkumista asteittain koko eliniän ajan. Lyhyesti sanottuna FOP-tautia sairastavat muodostavat toisen luurangon, joka johtaa nivelten lukkiutumiseen, mikä tekee liikkumisesta vaikeaa tai mahdotonta ja voi jättää henkilön pysyvästi liikkumattomaksi.

### FOP:A KOSKEVAT TOSIASIAT:

- **FOP:a sairastavilla on epämuodostuneet isovarpaat ja joskus lyhyet peukalot**
- **FOP:n varpaista ja peukaloista voi puuttua keskimmainen nivel**
- FOP on **erittäin harvinainen perinnöllinen sairaus**, jota tunnetaan maailmassa vain noin 900 tapauksista: esiintyvyyttä on 1 miljoonasta ihmisestä
- **FOP ei ole tarttuva**
- FOP:llä ei ole etnisiä, rodullisia tai sukupuoleen liittyviä piirteitä
- FOP etenee kahdella tavalla: spontaanisti puhkeamalla tai trauman seurauksena
- FOP diagnosoidaan väärin yli 90 prosentissa tapauksista
- FOP on invalidisoiva sairaus, joka johtaa **etenevään liikkumattomuuteen**
- Kun heterotooppista luuta on muodostunut, sitä ei voida poistaa, koska leikkauksen seurauksena kehittyy lisää luuta
- Monilla FOP:a sairastavilla on myös **kuulon heikkenemistä**
- Sairauden eteneminen on **vaihtelevaa ja vaikeasti ennustettavaa**
- **FOP ei vaikuta älykkyyteen**
- Heterotooppista luutumista muodostuu kaikkiin luurangan lihaksiin paitsi palleaan, kieleen ja silmän lihaksiin
- FOP:a **on esiintynyt jo vuosia**, ja ensimmäinen maininta siitä julkaistiin brittiläisessä lääketieteellisessä aikakauslehdessä lähes 300 vuotta sitten
- Joidenkin FOP:a sairastavien **elinikä on lyhentynyt**
- **Todennäköisesti tuhannet FOP:a sairastavat ihmiset eivät tiedä, mikä heillä on**

## MITÄ ETSIÄ, JOTTA VOIDAAN DIAGNOSOIDA HENKILÖ, JOLLA ON FOP...

### #1. OVATKO ISOVARPAAT EPÄMUODOSTUNEET?

- o Molempien isovarpaisten on oltava epämuodostuneet
- o Varpaisten epämuodostuma on olemassa jo syntymässä
- o Isovarpaista voi puuttua keskimmainen nivel
- o Isovarpaat ovat usein epämuodostuneet siten, että isovarvas on kääntynyt sisäänpäin muita varpaita kohti



Esimerkkejä lyhyistä isovarpaista, isovarpaista, joista puuttuu keskimmäiset nivelet, ja isovarpaista, jotka ovat painuneet sisäänpäin epämuodostuman vuoksi.

## #2. ONKO HENKILÖLLÄ LYHYET PEUKALOT?

- o Joillakin FOP:a sairastavilla (~50 %) voi olla lyhyet peukalot
- o Lyhyissä peukaloissa voi myös puuttua keskimäinen nivel



Esimerkkejä lyhyistä peukaloista ja peukaloista, joista puuttuu keskimäinen nivel



### #3. ONKO HENKILÖLLÄ TÄLLÄ HETKELLÄ TAI ONKO HÄNELLÄ OLLUT KOVIA KYHMYJÄ KEHOSSAAN?

- o Flare-up = turvotus, lehdus, kyhmy
- o FOP flare-up = turvotus voi olla kovaa, lämpimän tuntuista ja herkkää kosketukselle
- o Flare-up voi ilmaantua ja muuttua nopeasti, usein muutamassa tunnissa
- o Flare-up:a voidaan erehtyä pitämään kasvaimina, mutta kasvaimet eivät muutu eivätkä liiku niin nopeasti
- o Flare-up:t voivat ilmaantua yhtäkkiä; ne voivat myös hävitä nopeasti TAI ne voivat pysyä pitkän aikaa
- o Erityisen näkyviä ovat päänahan, kaulan, selän, rintakehän ja käsivarsien flare-up:t
- o Lonkan ja reisien alueella esiintyviä flare-up:ja voi olla vaikeampi havaita
- o Flare-up voi ilmaantua jonkinlaisen putoamisen tai pienen/suuren vamman jälkeen



Esimerkkejä FOP:a sairastavien lasten selässä esiintyvistä flare-up:eista



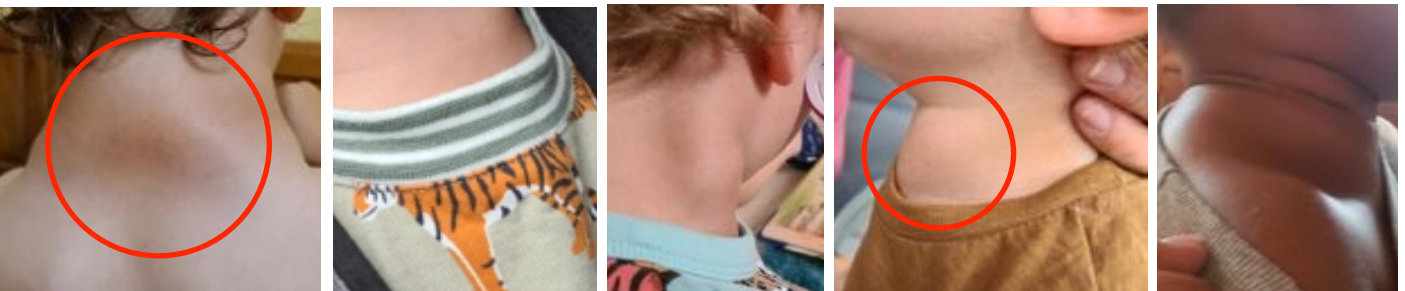
Esimerkki rintakehän flare-up:sta



Esimerkki otsan flare-up:sta



Esimerkkejä FOP:tä sairastavan lapsen päässä usein esiintyvistä I flare-up:eista /kyhmyistä.  
 Nämä kyhmyt voivat tulla ja mennä nopeasti ja liikkua ympäri päätä.  
 Päähän muodostuva heterotooppinen luu sulautuu yleensä kasvavaan kalloon.



Esimerkkejä kaulan alueella esiintyvistä flare-up:eista



## FLARE-UP/KYHMY - LISÄSELVITYS:

Tämä on usein heterotooppisen luun varhainen tulehdusvaihe. Toisin sanoen "lehadukset" ovat usein heterotooppisen luun muodostumisen ensimmäinen vaihe. Yksittäinen "lehadus" voi jatkua 6-8 viikkoa tai pidempäänkin. Lonkkaflare-up:t kestävät yleensä useita kuukausia tai jopa yli vuoden.

FOP:n aktiivisen jakson aikana voi esiintyä myös useita flare-up:ja. Kun puhkeaminen on käynnissä, nivelten jäykistyminen voi tapahtua yhdessä yössä. Jäykkyys johtuu turvotuksesta ja paineesta lihaksen sisällä varhaisimmissa vaiheissa, jotka edeltävät uuden luun muodostumista. Vaikka flare-up:t ovat yleensä kivuliaita, kivun voimakkuus vaihtelee potilaiden ja kehon eri paikkojen välillä. Monet ihmiset huomaavat, että kipu hellittää, kun flare-up on ohi.

Flare-up:t voivat tulla ja mennä nopeasti, tai ne voivat siirtyä selässä ja muissa kehon osissa muutamassa päivässä. On vaikea tietää, johtuuko joidenkin flare-up:en "vaeltava" luonne yhdestä yksittäisestä flare-up:sta, joka on siirtynyt ympäriinsä, vai onko kyseessä yhden flare-up:n loppuminen ja toisen alkaminen. Jotkin flare-up:t taas kestävät viikkoja tai jopa kuukausia.

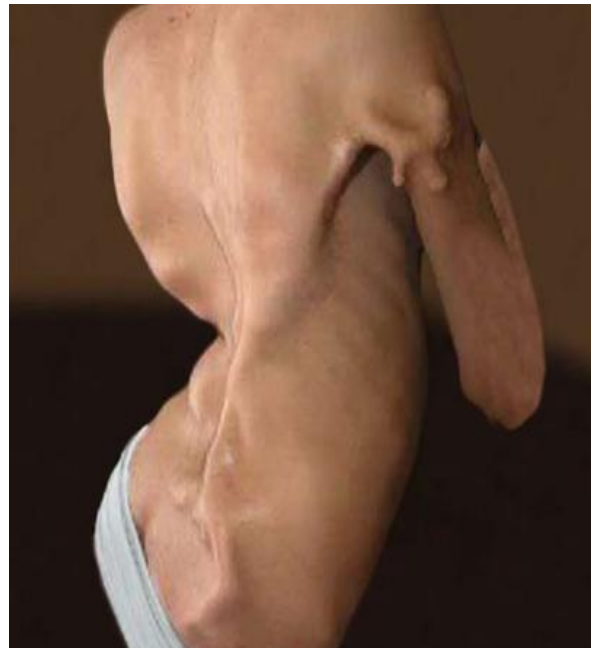
Flare-up ei aina ole helposti nähtävissä tai tunnistettavissa flare-up:ksi. Suurissa nivelissä, kuten lonkkanivelissä, voi olla vaikea aluksi havaita turvotusta tai lehadusta, ja ainoa oire voi olla lisääntyvä kipu nivusissa.

### #4. OVATKO HENKILÖN NISKAN, SELÄN, RAAJOJEN TAI NIVELTEN LIIKKEET RAJOITTUNEET?

- o Ihmisillä, joilla on FOP, muodostuu heterotooppista/lisäluuta. Tämä ylimääräinen luu voi rajoittaa niskan, selkärangan, selän, rintakehän, olkapäiden, kyynärpäiden, ranteiden, leuan, lonkkien, polvien tai nilkkojen liikkuvuutta
- o Heterotooppisen luun muodostuminen alkaa yleensä ensimmäisellä elinvuosikymmenellä ja etenee jaksottaisesti, tyypillisissä anatomisissa kaavoissa pitkälle aikuisuuteen asti



Kuva lukkiutuneen kyynärpään heterotooppisesta luusta kyynärnivelessä



Esimerkki äärimmäisestä heterotooppisesta luusta potilaalla useita leikkauksia



Kuvia heterotooppisesta luunmuodostuksesta selässä. Heterotooppinen luu voi olla minkä tahansa muotoista, mutta se on selvemmin havaittavissa selässä, koska siellä on suhteellisen vähän ihonalaista rasvaa verrattuna muihin alueisiin.

### LIIKERAJOITUS - LISÄSELVITYS:

Heterotooppisen luun kasvu rajoittaa liikkumista. Se etenee yleensä kaulasta, selkärangasta ja hartioista ensimmäisellä elinvuosikymmenellä, minkä jälkeen se etenee kyynärpäihin, lonkkaan, polviin, leukaan ja nilkkoihin toisella elinvuosikymmenellä.

## RYHDY TOIMENPITEISIIN DIAGNOOSIN VAHVISTAMISEKSI:

### VAIHE 1: ÄLÄ TEE VAHINKOA!

**Ei koepaloja, ei leikkauksia!** Yritykset poistaa heterotooppista luuta ovat tuloksettomia ja aiheuttavat lisää luun kasvamista.

**Ei lihaksensisäisiä injektioita.**

FOP:a sairastavan raajojen venyttelyä tai vetämistä EI saa tehdä.

Heterotooppista luun kasvua voi esiintyä jopa vähäisestä traumasta tai ilman varoitusta.

**VÄLTÄ KEHOON KOHDISTUVIA TRAUMOJA KAIKISSA MUODOISSAAN.** FOP voi helposti kiihtyä jo vähäisenkin kehoon kohdistuvan trauman seurauksena, **joten käsittele potilasta aina varovasti ja erityisen huolellisesti.**

Joitakin yleisiä esimerkkejä traumasta ovat kolhu, biopsia, leikkaus, putoaminen, alaleuan puudutus hammashoidossa, leuan liiallinen venytys tai lukittuneiden raajojen väkisin liikuttaminen

### VAIHE 2: OTA VALOKUVIA/VIDEOITA/KERÄÄ TIETOJA

Oikean diagnoosin varmistamiseksi TIN SOLDIERS (TS) pyytää sinua kuvaamaan seuraavat asiat ja lähettämään ne heille matkapuhelimella:

- o Hanki potilaalta lupa jakaa valokuvia ja tietoja Tin Soldiers -tiimin kanssa. Tin Soldiers -tiimi jakaa nämä kuvat muille verkostonsa lääkäreille diagnoosin vahvistamiseksi tai kieltämiseksi.
- o Otettavat **diagnostiset valokuvat:**
  1. Kuvat molemmista jaloista/varpaista vaaleaa taustaa vasten (kuten tässä käsikirjassa esitetyt kuvat varpaista)
  2. Kuvat käsistä - erityisesti peukaloista - ota valokuva vaaleaa taustaa vasten
  3. Valokuvat mahdollisista leimahduksista tai turvotuksista
  4. Kuvat alueista, jotka näyttävät siltä, että niihin on saattanut muodostua heterotooppista luuta
  5. Kuvat kehon alueista, jotka ovat jäykkiä tai joilla voi olla liikerajoituksia
  6. Kokovartalokuva potilaasta vaatteet päällä. Käytä jumppahousuja tai muuta sopivaa vaatetta
  7. Valinnainen: Lyhyt video(t), jossa näytetään, miten potilas liikkuu (kävely tai käsien liikkeet tai rajoitukset)
- o Täyttäkää **potilasdiagnoosilomakkeen kysymykset** (ks. liite).



### **VAIHE 3: OTA YHTEYTTÄ TIN SOLDIERS -JÄRJESTÖÖN**

**TIN SOLDIERS** on voittoa tavoittelematon järjestö, jolla on maailmanlaajuinen verkosto lääketieteen ammattilaisia, jotka ovat hyvin koulutettuja FOP:n hoidosta. Tehtävämme on avustaa uusien potilaiden diagnosoinnissa ympäri maailmaa, jotta kukaan FOP:a sairastava ei jäisi yksin

Ota yhteyttä **TIN SOLDIERS -JÄRJESTÖÖN** mahdollisimman pian saadaksesi FOP-asiantuntijatukea oikean diagnoosin varmistamiseksi. Sähköposti: [info@tinsoldiers.org](mailto:info@tinsoldiers.org) TAI [odette@tinsoldiers.org](mailto:odette@tinsoldiers.org) TAI [vanda@tinsoldiers.org](mailto:vanda@tinsoldiers.org). Whatsapp: +2783 444 1880 TAI [www.fopforeningen.se/suomi](http://www.fopforeningen.se/suomi)

**Tin Soldiers** -tiimi on innokas tukemaan sinua saamalla sinut yhteyteen FOP:n lääketieteen ammattilaisten kanssa ja antamalla sinulle tukea potilaan hoitoon. Sinulla lääketieteen ammattilaisena on suuri rooli oikean diagnoosin varmistamisessa.

**Tin Soldiers** antaa sinulle lisätietoja siitä, miten tukea potilasta, kun kliininen diagnoosi on vahvistettu. Tin Soldiers on yhteydessä kaikkiin kansallisiin FOP-järjestöihin ja kansainvälisiin järjestöihin, jotka voivat tukea perhettä matkalla FOP:n kanssa. Tin Soldiers on kumppanisi siinä, että saat potilaallesi asianmukaista hoitoa, ja se tukee sinua prosessissa.

#### **MITÄ SINUN ON LÄHETETTÄVÄ TIN SOLDIERS -JÄRJESTÖLLE:**

1. Kuva **täytetystä potilaan diagnosoilähetteestä** (ks. liite)
2. **Diagnostiset valokuvat** ja videot

#### **KANSALLISET JA KANSAINVÄLISET RESURSSIT:**

FOP:n lääketieteellistä hoitoa koskevat ohjeet ovat osoitteessa: [www.iccfop.org/guidelines/](http://www.iccfop.org/guidelines/)

Ota yhteyttä TIN SOLDIERS -tiimiin sähköpostitse:  
[info@tinsoldiers.org](mailto:info@tinsoldiers.org) TAI [odette@tinsoldiers.org](mailto:odette@tinsoldiers.org) TAI [vanda@tinsoldiers.org](mailto:vanda@tinsoldiers.org)

Lisätietoja TIN SOLDIERS -potilashakuohjelmasta on osoitteessa: [www.tinsoldiers.org/](http://www.tinsoldiers.org/)

Lisätietoja Pohjoismaiden/Baltian-Ruotsin FOP-yhdistyksestä: [www.fopforeningen.se/suomi](http://www.fopforeningen.se/suomi)

Lisätietoja FOP-perheiden tuesta ja uutisia FOP:sta, tutkimuksesta ja lääkekokeiluista on osoitteessa [www.ifopa.com](http://www.ifopa.com)

***Kiitos, että käytät aikaa välittämiseen ja olet merkittävässä roolissa diagnosointiprosessissa.***

***Olet Tin Soldier Mestari!***

***Meillä on saatavilla paljon materiaalia, joka kertoo FOP:n tarinasta.***

***Pääset tutustumaan osoitteessa***

***<https://www.youtube.com/channel/UCGm89tgRthpNzkodYapbTmw>***

***Jos haluat lisää painettua materiaalia, ota yhteyttä***

***[info@tinsoldiers.org](mailto:info@tinsoldiers.org)***



## TIN SOLDIERS -ARVOT

### ERISTÄMISEN LOPETTAMINEN

Löytää ihmisiä, jotka elävät eristyksissä ilman asianmukaista lääketieteellistä diagnoosia, jotka ovat yksin, peloissaan ja tietämättömiä siitä, mitä tehdä.

### HUOLEHTIMINEN

Koulutetaan ensin perheitä ja terveydenhuollon ammattilaisia "älä tee vahinkoa" -periaatteella ja luodaan sitten yhteys. Yhdistetään heidät tarvitsemiinsa resursseihin sekä lääketieteellisen että emotionaalisen tuen saamiseksi.

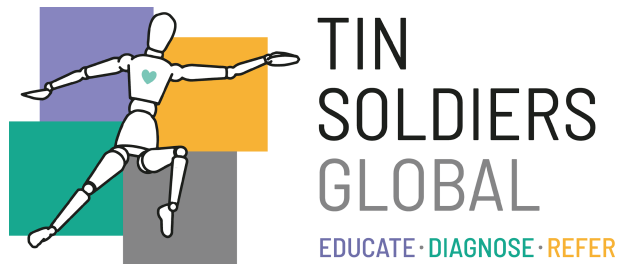
### EMME UNOHDA KETÄÄN

Löydämme FOP-tautia sairastavia ihmisiä ja löydämme myös muita. Varmistamme, ettemme sivuuta ketään, jolla on tuki- ja liikuntaelinsairaus. Yhdistämme heidätkin!

Verkkosivusto: [Tinsoldiers.org](https://tinsoldiers.org)

Sähköposti: [info@tinsoldiers.org](mailto:info@tinsoldiers.org) TAI [odette@tinsoldiers.org](mailto:odette@tinsoldiers.org) TAI [vanda@tinsoldiers.org](mailto:vanda@tinsoldiers.org).

Whatsapp: +2783 444 1880



## POTILAAN DIAGNOSTINEN LÄHETELOMAKE

Jos luulet, että sinulla on mahdollinen FOP-potilas ja haluat lähettää hänet lausuntoa varten, täytä seuraavat kysymykset:

1. Onko teillä potilaan lupa läheteeseen?
2. Onko teillä suostumus potilaan kuvien ja yhteystietojen jakamiseen?
3. Miksi uskotte, että potilaalla on FOP?
4. Kuvaillkaa muita kliinisiä ominaisuuksia.
5. Onko potilaalla ollut viimeaikaisia hoitoja, esim. biopsia, tähystys jne. jos on, mitä?
6. Lähettäkää valokuvia: varpaista, selästä, mahdollisista liikerajoitusalueista tai kyhmyistä.
7. Lähettäkää kaikki saatavilla olevat röntgenkuvat, myös röntgenkuvat varpaista.



