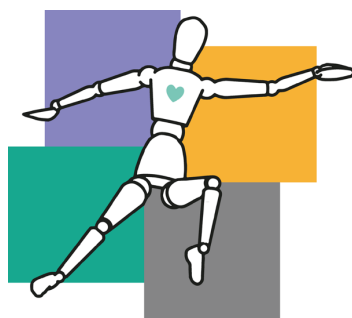




DIAGNOSHANDBOK: FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA (FOP)



TIN
SOLDIERS
GLOBAL

EDUCATE · DIAGNOSE · REFER

Ta en titt - det är lätt att ställa diagnosen...

Publicerad som ett gemensamt projekt mellan Tin Soldiers och International Clinicians Council for FOP

VAD ÄR FOP ...

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva = FOP

FOP är en mycket sällsynt genetisk diagnos där muskler, senor, ligament och annan sammanbindande vävnad omvandlas till skelett. Det extra (heterotopiska) ben som bildas är normalt skelett men på fel plats. Den heterotopiska bentillväxten begränsar en persons kroppsrörelser progressivt under en livstid. Kort sagt bildar personer med FOP ett extra skelett som orsakar låsta leder, vilket gör det svårt eller omöjligt att röra sig och kan göra en person permanent orörlig.

FAKTA OM FOP:

- **Personer med FOP har missbildade stortår och ibland korta tummar**
- **Tår och tummar med FOP kan sakna en mittled**
- FOP är **ett extremt sällsynt genetiskt tillstånd** med endast cirka 900 kända fall i världen: med en incidens på 1 av 1 miljon människor
- FOP är **inte smittsamt**
- FOP har **inga etniska, rasmässiga eller könsmässiga mönster**
- FOP utvecklas på två sätt - genom spontana uppflammanden eller som ett resultat av trauma
- FOP feldiagnostiseras i över 90 % av fallen
- FOP är en funktionsnedsättande sjukdom som leder till **progressiv immobilitet**
- När heterotopiskt ben har bildats kan det **inte avlägsnas eftersom** en operation orsakar att mer ben bildas.
- Många personer med FOP har **även hörselnedsättning**
- Sjukdomsförloppet är **varierande och svårt att förutsäga**
- FOP **påverkar inte intelligensen**
- Heterotopisk ossifikation bildas i alla skelettmuskler utom diafragman, tungan och extraokulära muskler.
- FOP **har funnits i många år** och den första notisen om sjukdomen publicerades i en brittisk medicinsk tidskrift för nästan 300 år sedan.
- Vissa personer med FOP får en förkortad livslängd
- Det finns **sannolikt tusentals personer med FOP** som inte vet vad de har

VAD MAN SKA LETA EFTER FÖR ATT DIAGNOSTISERA EN PERSON MED FOP...

#1. HAR PERSONEN MISSBILDADE STORTÅR?

- o Båda stortårna måste vara missbildade
- o Missbildningen av stortån är synlig redan vid födseln
- o Stortårna kan sakna den mellersta leden
- o Stortårna är ofta deformerade på ett sådant sätt att stortån är vänd inåt mot de andra tårna.



Exempel på stortår som är korta, stortår som saknar mittled och stortår som är inböjda på grund av missbildning.

#2. HAR PERSONEN KORTA TUMMAR?

- o Vissa personer med FOP (~50%) kan ha korta tummar
- o De korta tummarna kan också sakna en mittled



Exempel på korta tummar & tummar som saknar mittled

#3. HAR PERSONEN FÖR NÄRVARANDE ELLER HAR PERSONEN HAFT NÅGRA HÅRDA KNÖLAR PÅ KROPPEN?

- o FOP-flare-up (FOP-uppflammande) = svullnad, ödem, knölar
- o FOP-flare-ups = ödemet kan vara hårt, varmt vid beröring och känsligt vid beröring
- o Flare-ups kan uppstå och förändras snabbt, ofta inom några timmar.
- o Flare-ups kan misstas för tumörer, men tumörer varken förändras eller flyttas runt i ett så snabbt tempo.
- o Flare-ups kan uppträda plötsligt, de kan även försvinna snabbt MEN de kan också vara närvarande under långa tidsperioder
- o Flare-ups på skalp, nacke, rygg, bröst och armar är särskilt synliga
- o Flare-ups i området runt höft- och lår kan vara svårare att se
- o Flare-ups kan uppträda efter någon typ av fall eller en mindre/stor skada



Exempel på flare-ups på ryggen hos barn med FOP



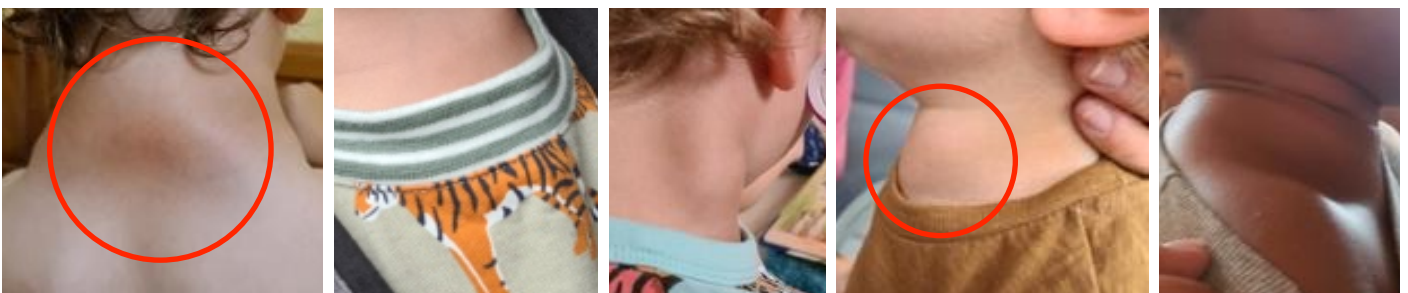
Exempel på flare-ups på bröstet



Exempel på flare-up i pannan



Exempel på flare-ups/knölar som ofta uppträder på huvudet hos barn med FOP.
Dessa knölar kan komma och gå snabbt och röra sig runt huvudet.
Heterotopiskt ben som bildas på huvudet inkorporeras vanligtvis i den växande skallen.



Exempel på flare-ups i nackområdet

FLARE UPS/KNÖLAR YTTERLIGARE FÖRKLARING:

En flare-up representerar den tidiga inflammatoriska fasen av vad som ofta blir heterotopiskt ben. Med andra ord är "flare-ups" ofta den första fasen av heterotopisk benbildning. En enskild "flare-up" kan pågå i 6-8 veckor eller längre. Flare-ups i höfterna tenderar att pågå under många månader ibland mer än ett år.

Flera flare-ups kan inträffa samtidigt under en aktiv period av FOP. När en flare-up pågår kan lederna bli stela över en natt. Stelheten beror på svullnad och tryck inuti muskeln under de tidigaste stadierna som föregår ny benbildning. Även om skov vanligtvis är smärtsamma varierar graden av smärta mellan olika patienter och mellan olika platser i kroppen. Många upplever att smärtan avtar när en flare-up är över.

Flare-ups kan komma och gå snabbt, och de kan även till synes flytta runt på ryggen och andra delar av kroppen inom loppet av några dagar. Det är svårt att veta om den "vandrande" karaktären hos vissa "Flare-ups" beror på en enda flare-up som har flyttat runt eller om det är en ny flare-up som överlappar den tidigare. Vissa flare-ups kan däremot pågå i veckor eller till och med månader.

En flare-up är inte alltid lätt att se eller känna igen som en flare-up. I stora leder som höfterna kan det vara svårt att se svullnad eller ödem i ett tidigt stadium, och det enda symptomet kan vara tilltagande smärta i ljumskarna.

#4. HAR PERSONEN BEGRÄNSAD RÖRELSEFÖRMÅGA I NACKE, RYGG, EXTREMITETER ELLER LEDER?

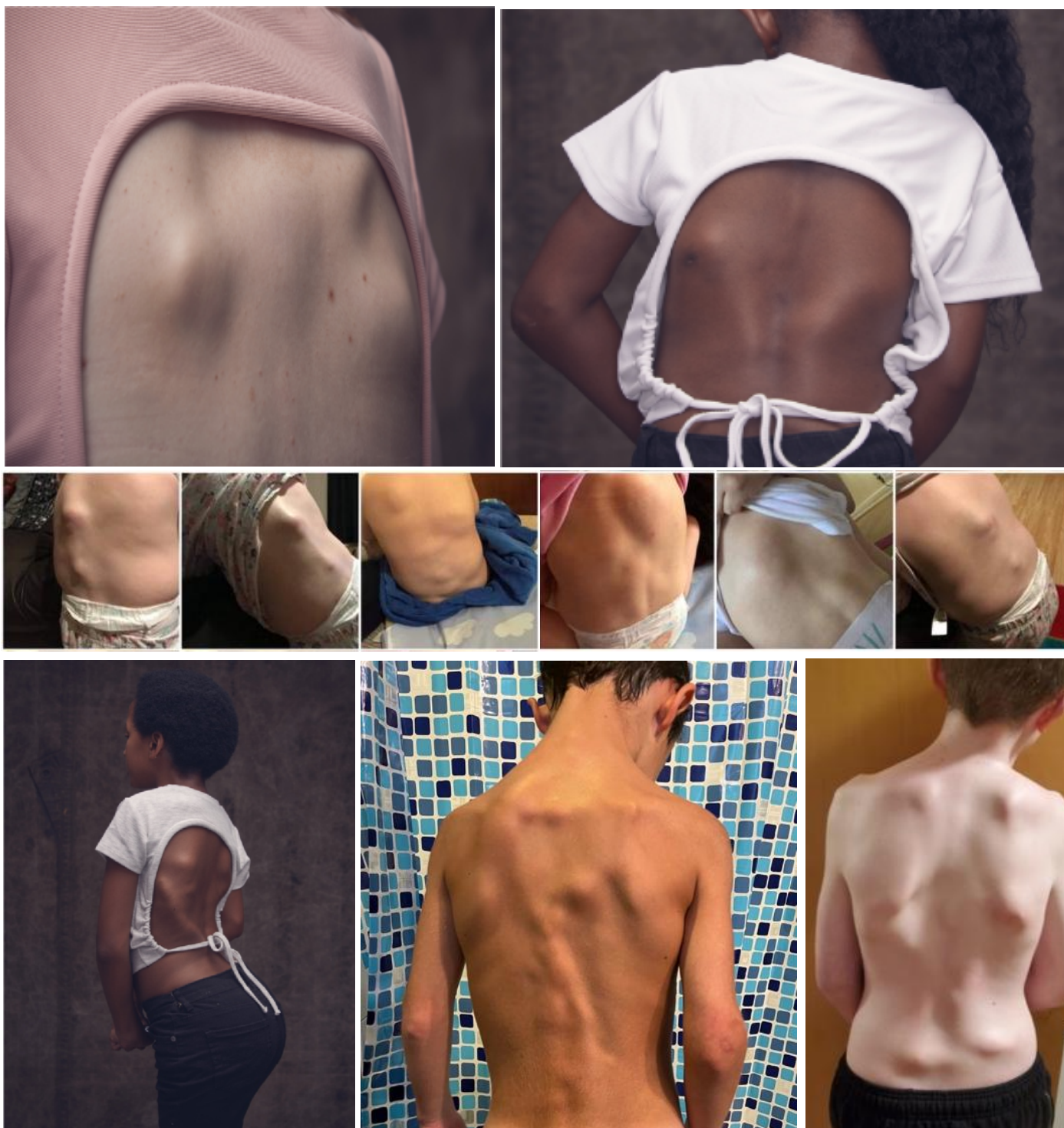
- o Personer med FOP bildar heterotopiska extra ben. Det extra benet kan begränsa rörligheten i nacke, ryggrad, rygg, bröst, axlar, armbågar, handleder, käkar, höfter, knän eller vristen.
- o Heterotopisk benbildning börjar vanligtvis under det första decenniet av livet och fortskrider episodiskt i karakteristiska anatomiska mönster långt upp i vuxen ålder.



Foto av låst armbåge från heterotopiska ben
Benbildning i armbågsleden



Exempel på extrem heterotopisk-benbildning
patienten har genomgått flera operationer



Foton av heterotopisk benbildning på ryggen. Heterotopiska ben kan ha vilken form som helst men är mer påtagligt på ryggen på grund av relativt mindre underhudsfett jämfört med andra områden.

BEGRÄNSAD RÖRELSEFÖRMÅGA/RESTRIKTION YTTERLIGARE FÖRKLARING:

Heterotopisk bentillväxt begränsar rörligheten och följer vanligtvis en progression från nacke, ryggrad och axlar under det första decenniet av livet, följt av progression till armbågar, höfter, knän, käkar och vristen under det andra decenniet av livet.

VIDTA ÅTGÄRDER FÖR ATT BEKRÄFTA EN DIAGNOS

STEG 1: GÖR INGEN SKADA!

Inga biopsier, inga operationer! Alla försök att avlägsna heterotopiska ben är förgäves och leder till att mer ben att växa.

INGA intramuskulära injektioner

INGEN töjning eller dragning i några extremiteter på en person med FOP

Heterotopisk bentillväxt kan uppstå även vid minimalt trauma eller utan någon varning.

UNDBIK ALLA FORMER AV TRAUMA MOT KROPPEN. FOP kan lätt påskyndas av även mindre trauma mot kroppen, så hantera alltid patienten extra varsamt och med särskild försiktighet.

Några vanliga exempel på trauma är en stöt, en biopsi, en operation, ett fall, en mandibulär blockering hos tandläkaren, översträckning av käken eller påtvingad rörelse av låsta leder.

STEG 2: TA FOTON/VIDEOFILMA/SAMLÄG INFORMATION

För att bekräfta en korrekt diagnos har du möjlighet att skicka foton och videos till TIN SOLDIERS (TS) via mobil eller mail:

o Få tillstånd från patienten att dela foton och information med Tin Soldiers-teamet. Tin Soldiers-teamet kommer att dela dessa bilder med FOP-läkare i sitt nätverk för att bekräfta eller förneka en diagnos.

- o **Diagnostiska foton** som behövs tas:
 1. Foton av båda fötterna/tårna (som de foton av tårna som visas i denna handbok)
 2. Foton av händerna - särskilt tummarna
 3. Foton av eventuella flare-ups eller svullnader
 4. Foton av områden som ser ut som om heterotopiska ben kan ha bildats
 5. Foton på områden på kroppen som är stela eller kan ha rörelsebegränsningar
 6. Helkroppsfoto av patienten påklädd. Ska bära lämplig klädsel.
 7. Valfritt: Kort video som visar hur patienten rör sig (gång- eller armrörelser eller andra begränsningar)
- o Fyll i frågorna i det diagnostiska remiss-formuläret för patienten (se bilaga)

STEG 3: KONTAKTA TIN SOLDIERS...

TIN SOLDIERS är en ideell organisation som har ett globalt nätverk av läkare som är väl insatta i FOP-vård. Vårt uppdrag är att hjälpa till med diagnostisering av nya patienter över hela världen så att ingen med FOP någonsin lämnas utanför.

Vänligen kontakta **TIN SOLDIERS** så snart som möjligt för expertstöd gällande FOP för att säkerställa en korrekt diagnos. E-post: info@tinsoldiers.org OR odette@tinsoldiers.org OR vanda@tinsoldiers.org
Whatsapp: +2783 444 1880 Kontaktperson i Sverige marie@fopsverige.se +46708 362 662

Tin Soldiers-teamet är angeläget om att hjälpa dig genom att sätta dig i kontakt med medicinska FOP-experter och ge dig stöd i vården av patienten. Du som läkare spelar en stor roll för att säkerställa en korrekt diagnos.

Tin Soldiers kan ge dig mer information om hur du kan stötta en patient när en klinisk diagnos har bekräftats. **Tin Soldiers** är ansluten till alla nationella FOP-organisationer och internationella organisationer som kan stötta och vägleda en familj på resan med FOP. Tin Soldiers kan vara din partner i att ge din patient rätt vägledning och stötta dig i processen.

VAD DU BEHÖVER SKICKA TILL TIN SOLDIERS:

1. Foto av [det ifyllda remiss formuläret för patient-diagnostik](#) (se bilaga)
2. [Diagnostiska foton](#) och videor

MÅSTE LÄSAS: MEDICINSKA HÄLSORISKER ...

1. **En formell konsultation med FOP:s expertläkare rekommenderas starkt. Kontakta Tin Soldiers teamet för att underlätta detta.**
2. Undvik alla IM-injektioner (intramuskulära) om det inte är nödvändigt för patientens överlevnad. IM-injektioner kan orsaka skov och efterföljande heterotopisk ossifikation.
3. Stabilisera och behandla: Venipunktur, subkutana och intravenösa behandlingar är OK. Erfaren personal och guddad IV-placering rekommenderas starkt.
4. Perifera IV är tillåtna. Använd minsta möjliga nål med kort tourniquet-tid. Undvik central venös access om det inte är nödvändigt för patientens överlevnad.
5. Vid större trauma, sätt omedelbart in kortikosteroider Prednison - 2 mg/kg/dag (oralt) eller metylprednisolon 1,6 mg/kg/dag (intravenöst) i 4 dagar. Utvärdera om det finns andra potentiella orsaker till utbrottet, t.ex. infektion.
6. Försiktighetsåtgärder vid intubation: Lederna i nacken är ofta delvis eller helt sammanvuxen på grund av FOP. Käkleden är sannolikt begränsad i rörelse eller helt sammanväxt. Även om den är rörlig är den extremt känslig för trauma. Manipulera inte passivt. Om inte icke-invasivt tillgång till luftvägarna är möjligt, säkra luftväg med fiberoptisk nasotrakeal intubation av en erfaren anestesilog. Kirurg ska vara på plats för att utföra trakeostomi om det indikeras. om så krävs. Steroider ska ges om intubation utförs. Se riktlinjerna för **behandling av FOP** för mer information.

7. Observera: Ingen vaccination bör ges under ett skov. Intramuskulära vaccin och DTP-vaccin (difteri-tetanus-pertussis) bör undvikas hos alla patienter med FOP. Om vaccination ges subkutant rekommenderas de flesta andra vacciner som används även för personer med FOP. Se **behandlingsriktlinjerna för FOP** för vägledning om specifika vaccinationer. Om du är osäker ska du kontakta din FOP-specialistläkare.
8. Det är mycket viktigt för personer med FOP att en anhörig eller assistent följer med och hjälper till med vård, stöd och vägledning vid sjukhusbesök och i möten.

INFORMATION OM COVID-19 FÖR PERSONER MED FOP

ICC = Internationella kliniska rådet för FOP

Besök iccfop.org för uppdaterad information om covid-19-vård för personer med FOP.

MUNHÄLSA OCH FÖRSIKTIGHETSÅTGÄRDER VID TANDVÅRD

1. Det är mycket viktigt att mandibulära block/ Gow Gates-injektioner aldrig utförs. Dessa måste noggrant undvikas eftersom de kan leda till ankylos och stängning av känen.
2. Infiltrationsanestesi är tillåten för enkla ingrepp. För större tandingrepp, följ rekommendationerna i punkt 5 ovan.
3. Nackrörlighet och annan ledrörlighet måste beaktas vid behandling och övertryck och förlängd period med öppen mun under ett ingrepp ska undvikas. Se riskhanteringsprotokoll i de medicinska riktlinjerna.
4. Riktlinjer för FOP-behandling. Atraumatisk behandling och stabiliseringsbehandling bör inledas så snart som möjligt för att begränsa behovet av definitiva restaurativa åtgärder. Om du är osäker, kontakta en Oral Health FOP-specialist.

RESURSER FÖR ATT LÄRA SIG MER:

Riktlinjer för medicinsk behandling av FOP gå till: www.iccfop.org/guidelines/

För att kontakta **TIN SOLDIERS** Team, skicka e-post:

info@tinsoldiers.org ELLER odette@tinsoldiers.org ELLER vanda@tinsoldiers.org

Kontaktperson i Sverige: marie@fopsverige.se

För mer information om **TIN SOLDIERS** patientsökningsprogram, gå till: www.tinsoldiers.org/

Information om stöd från den Svenska FOP-föreningen: www.fopforeningen.se

Information om diagnosen FOP på Svenska, gå till: www.fopsverige.se

Information om stöd till FOP-familjer och nyheter om FOP finns på: www.ifopa.com

***Tack för att du tar dig tid, du spelar en viktig roll
i den diagnostiska processen.***

Du är en Tin Soldier Champion!

Vi har mycket filmmaterial tillgängligt som berättar mer om FOP besök

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

För ytterligare tryckt material, vänligen kontakta

info@tinsoldiers.org



TINSOLDIERS VÄRDERINGAR

BRYTA ISOLERING

Att hitta människor som lever isolerade, utan en korrekt medicinsk diagnos, som är ensamma, rädda och inte vet vad de ska göra

VÅRD

Att först utbilda familjer och vårdpersonal efter principen "gör ingen skada" och sedan vägleda till de resurser de behöver, för både medicinskt och känslomässigt stöd

LÄMNA INGEN KVAR

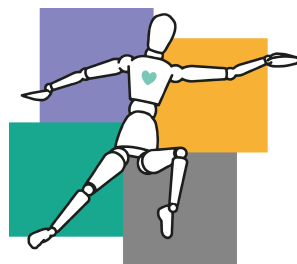
Samtidigt som vi hittar människor med FOP hittar vi också andra. Vi ser till att vi inte lämnar någon med muskuloskeletal tillstånd ensamma.

Vi sammanför dem också!

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

E-post: info@tinsoldiers.org ELLER odette@tinsoldiers.org ELLER vanda@tinsoldiers.org

Whatsapp: +2783 444 1880 Kontaktperson i Sverige: marie@fopsverige.se



**TIN
SOLDIERS
GLOBAL**

EDUCATE · DIAGNOSE · REFER

REMISSFORMULÄR FÖR PATIENT-DIAGNOSTIK

Om du tror att du har en potentiell FOP-patient och önskar skicka en remiss för ett utlåtande, vänligen fyll i följande frågor:

1. Har du patientens tillstånd för remittering?
2. Har du samtycke till att dela patientens bilder och kontaktuppgifter?
3. Varför tror du att patienten har FOP?
4. Beskriv eventuella ytterligare kliniska kännetecken
5. Har patienten nyligen genomgått någon behandling, t.ex. biopsi, röntgen etc. i så fall vilken?
6. Vänligen skicka foton av: tår, rygg, eventuella områden med begränsningar eller knölar
7. Vänligen skicka alla tillgängliga radiologiska bilder, inklusive röntgenbilder av tårna

