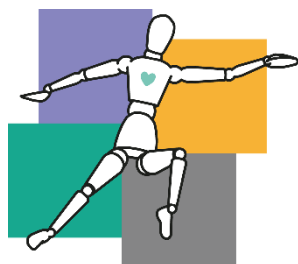




## DIAGNOSEHÅNDBOK: FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA (FOP)

Ta en titt på innsiden - diagnosen er enkel...



TIN  
SOLDIERS  
GLOBAL

EDUCATE · DIAGNOSE · REFER

Utgitt som et samarbeidsprosjekt mellom Tin Soldiers og International Clinicians Council.

## HVA ER FOP ...

### Fibrodysplasia Ossificans Progressiva = FOP

FOP er en svært sjelden genetisk bindevevsykdom der muskler, sener, leddbånd og annet bindevev omdannes til ben. Det ekstra (heterotopiske) benet som dannes, er som normalt ben. Den heterotopiske beinveksten - "ekstra skjelettet" - øker gradvis gjennom hele livet, og fører til stivhet og låste ledd. Dette fører igjen til nedsatt mobilitet.

#### FAKTA OM FOP:

- **Personer med FOP har misformede stortær og noen ganger korte tommelfingre.**
- **Tær og tommelfingre med FOP kan mangle det midterste leddet.**
- FOP er en **svært sjelden genetisk tilstand** med bare rundt 900 kjente tilfeller i verden. Forekomst på under 1 av 1 million mennesker.
- **FOP er ikke smittsomt**
- **FOP har ingen etniske eller kjønnsmessige mønstre.**
- FOP kan utvikle seg på to måter - enten ved spontane, smertefulle hevelser ("flare ups") eller som følge av skader.
- FOP blir feildiagnostisert i over 90 % av tilfellene.
- FOP er en invalidiserende sykdom som fører til **økende grad av immobilitet.**
- Når heterotopisk ben først er dannet, kan det ikke fjernes fordi kirurgi fører til at det dannes mer ben.
- Mange personer med FOP har **også hørselstap**
- Sykdomsutviklingen er **variabel og vanskelig å forutsi**
- FOP påvirker **ikke intelligensen**
- Heterotopisk ossifikasjon dannes i all skjelettmuskulatur med unntak av mellomgulvet, tungen og musklene rundt øynene.
- FOP **har eksistert i mange år**, og ble første gang nevnt i et britisk medisinsk tidsskrift for nesten 300 år siden.
- Noen personer med FOP lever **kortere enn andre.**
- Det er **sannsynligvis tusenvis av mennesker med FOP** som ikke vet hva de har.

## HVA DU SKAL SE ETTER FOR Å DIAGNOSTISERE EN PERSON MED FOP...

### #1. ER DET MISDANNELSER I STORTÆRNE?

- o Begge stortærne må ha misdannelser.
- o Misdannelsene er til stede ved fødselen
- o Stortærne kan mangle det midtre leddet
- o Stortærne er ofte deformert på en slik måte at stortåen er vendt innover mot de andre tærne.



Eksempler på storetær som er korte, storetær som mangler midtledd og storetær som er skjøvet innover på grunn av misdannelse.

## #2. HAR PERSONEN KORTE TOMMELFINGRE?

- o Noen personer med FOP (~50 %) kan ha korte tommelfingre.
- o Den korte tommelen kan også mangle det midtre leddet.



Eksempler på korte tommelfingre og tommelfingre uten midtledd

### #3. HAR PERSONEN FOR ØYEBLIKKET ELLER HAR PERSONEN HATT NOEN HARDE KLUMPER PÅ KROPPEN?

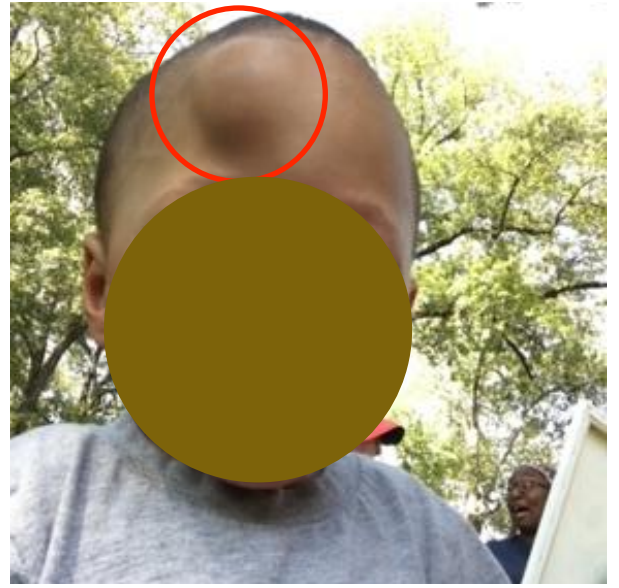
- o "Flare up" = "Oppblussing" = smertefull, betennelsesliknende hevelse  
FOP-oppblussing = hevelse som kan være hard, rød, varm og vond ved berøring.
- o Oppblussing kan oppstå og endre seg raskt, ofte i løpet av noen timer.
- o Hevelsene kan forveksles med svulster, men svulster forandrer seg og flytter seg ikke så raskt
- o Oppblussing kan oppstå plutselig, men de kan også forsvinne raskt, ELLER de kan være til stede over en lengre periode
- o Oppblussing i hodebunnen, nakken, ryggen, brystet og armene er spesielt synlige.
- o Oppblussing i hofte- og lårområdet kan være vanskeligere å se.
- o Oppblussing kan oppstå etter fall eller mindre eller større skade.



Eksempler på oppblussing på ryggen til barn med FOP



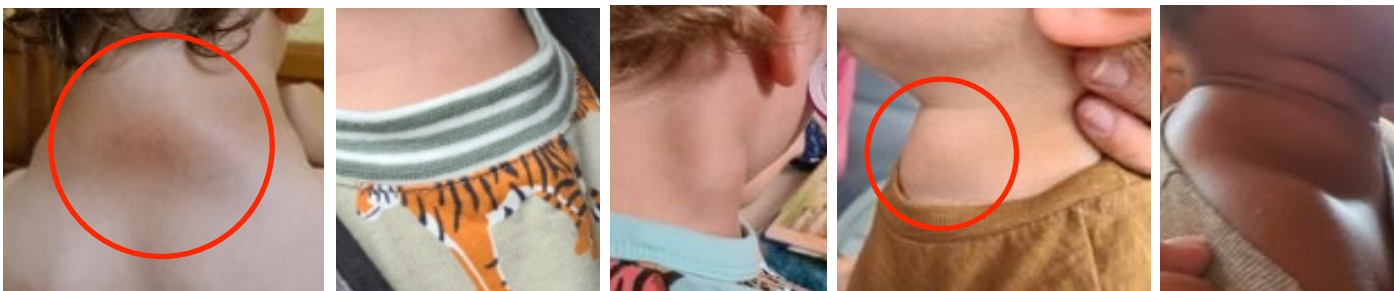
Eksempel på oppblussing i brystkassen



Eksempel på oppblussing i pannen



Eksempler på oppblussinger/klumper som ofte oppstår på hodet til barn med FOP.  
Disse klumpene kan komme og gå raskt og flytte seg rundt på hodet.  
Heterotopisk ben som dannes på hodet, blir vanligvis en del av den voksende hodeskallen.



Eksempler på oppblussing i nakkeområdet

## OPPBLUSSING/"FLARE UPS" - YTTERLIGERE FORKLARING:

En oppblussing (flare up) representerer den tidlige betennelsesliknende fasen av det som ofte blir heterotopisk ben. Med andre ord er oppblussinger ofte den første fasen av heterotopisk beindannelse. En enkelt oppblussing kan vare så lenge som 6-8 uker eller lenger. Oppblussinger i hoftene har en tendens til å vare i mange måneder eller mer enn ett år.

Det kan også forekomme flere oppblussinger i løpet av en aktiv FOP-periode. Når en oppblussing pågår, kan leddene bli stive over natten. Stivheten skyldes hevelse og trykk inne i muskelen i de tidligste stadiene som går forut for nydannelse av ben. Oppblussingene er vanligvis smertefulle, men graden av smerte varierer fra pasient til pasient og fra sted til sted på kroppen. Mange opplever at smertene avtar når en oppblussing er over.

Oppblussingene kan komme og gå raskt, og det kan også se ut som om de flytter seg rundt i ryggen og andre deler av kroppen i løpet av noen dager. Det er vanskelig å vite om den "vandrende" karakteren til noen "oppblussinger" skyldes en enkelt oppblussing som har flyttet på seg, eller om det er slutten på en oppblussing og begynnelsen på en ny. Noen oppblussinger er derimot til stede i flere uker eller til og med måneder.

En oppblussing er ikke alltid lett å se eller gjenkjenne som en oppblussing. I store ledd, som hofter, kan det være vanskelig å se hevelse eller ødem i begynnelsen, og det eneste symptomet kan være økende smerter i lysken.

### #4. HAR PERSONEN BEGRENSET BEVEGELIGHET I NAKKE, RYGG, LEMMER ELLER LEDD?

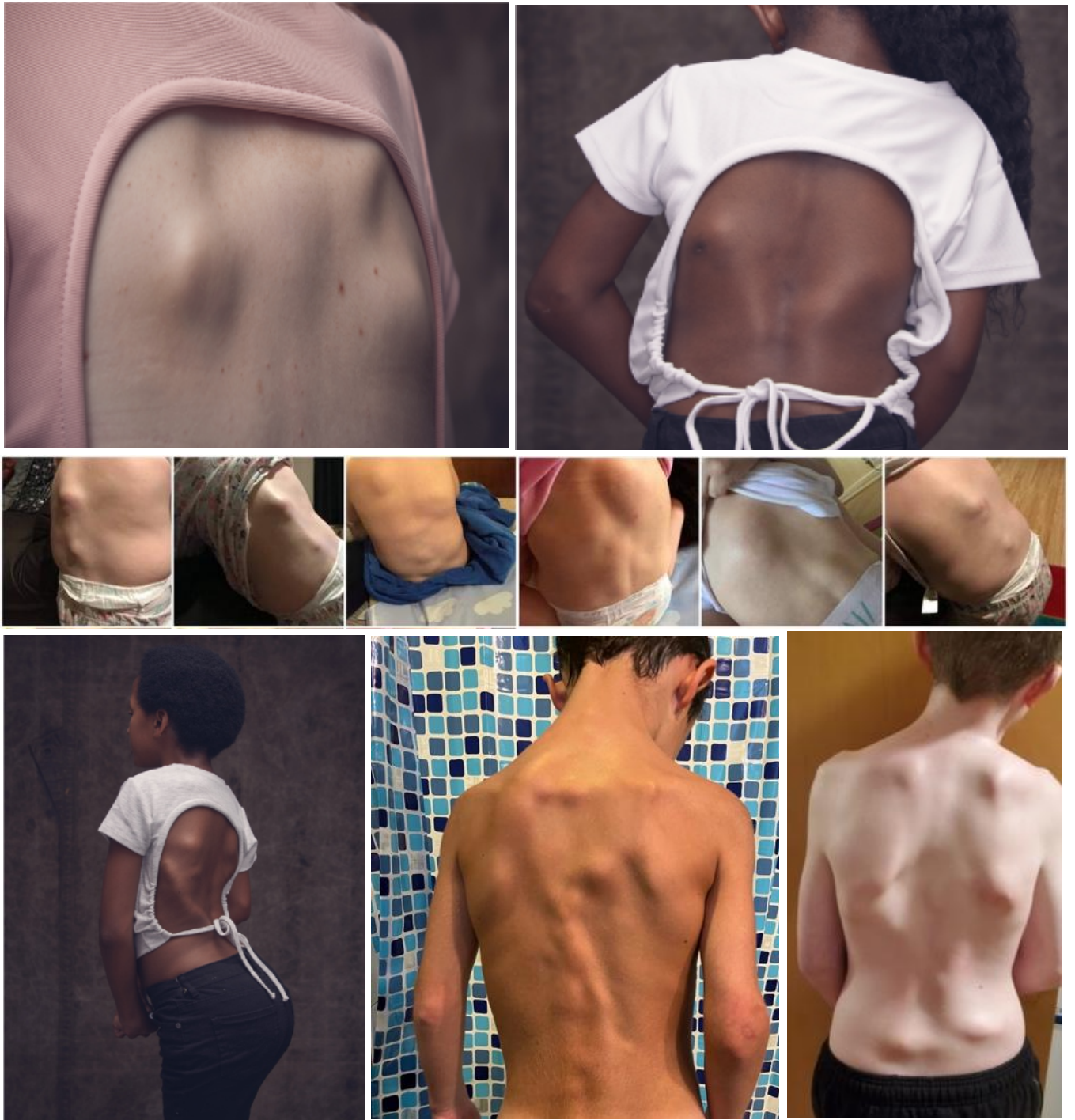
- o Personer med FOP danner heterotopisk/ekstra ben. Det ekstra beinet kan begrense bevegelsene i nakke, rygg, bryst, skuldre, albuer, håndledd, kjeve, hofter, knær eller ankler.
- o Heterotopisk beindannelse begynner vanligvis i løpet av de første ti årene av livet og utvikler seg episodisk i karakteristiske anatomiske mønstre langt inn i voksen alder.



Foto av låst albue fra heterotopisk dannelse av ben i albueleddet



Eksempel på ekstremt heterotopisk ben  
Pasienten har gjennomgått flere operasjoner



Bilder av heterotopisk beindannelse på ryggen. Heterotopisk ben kan ha alle former, men er mer synlig på ryggen på grunn av relativt mindre underhuds fett sammenlignet med andre områder.

### **BEGRENSET BEVEGELSE/INNSKRENKNING YTTERLIGERE FORKLARING:**

Heterotopisk benvekst begrenser bevegelsesfriheten og følger vanligvis progresjonen fra nakke, ryggrad og skuldre i det første tiåret av livet, etterfulgt av progresjon til albuer, hofter, knær, kjeve og ankler i det andre tiåret av livet.

## IVERKSETTE TILTAK FOR Å BEKREFTE EN DIAGNOSE:

### TRINN 1: IKKE GJØR SKADE!

**Ingen biopsier, ingen operasjoner!** Forsøk på å fjerne heterotopisk ben er nytteløst og vil føre til at mer ben vokser ut.

**INGEN** intramuskulære injeksjoner

**INGEN** strekk eller trekk i lemmer hos personer med FOP.

Heterotopisk benvekst kan oppstå selv ved minimale traumer eller uten forvarsel.

**UNNGÅ ALLE FORMER FOR TRAUMER MOT KROPPEN.** FOP kan lett fremskyndes av selv små traumer mot kroppen, **så håndter alltid pasienten forsiktig.**

Noen **vanlige eksempler på traumer** er en kul, en biopsi, en operasjon, et fall, en kjeveblokkering i forbindelse med tannbehandling, overstrekking av kjeven eller tvungen bevegelse av låste lemmer.

### TRINN 2: TA BILDER/VIDEO/SAMLE INN INFORMASJON

For å bekrefte en korrekt diagnose ber **TIN SOLDIERS (TS)** om at du tar opp følgende og sender det til dem via mobiltelefon:

o Få tillatelse fra pasienten til å dele bilder og informasjon med Tin Soldiers-teamet. Tin Soldiers-teamet vil dele disse bildene med andre leger i nettverket for å bekrefte eller avkrefte en diagnose.

o **Diagnostiske bilder** som skal tas:

1. Bilder av begge føttene/tærne mot en lys bakgrunn (som bildene av tærne i denne
2. håndboken).
3. Bilder av hendene - spesielt tommelen - ta bildet mot en lys bakgrunn.
4. Bilder av eventuelle oppblussinger eller hevelser.
5. Bilder av områder som ser ut som om det kan ha dannet seg heterotopisk ben.
6. Bilder av områder på kroppen som er stive eller kan ha bevegelsesbegrensninger.
7. Helkroppsfoto av pasienten påkledd. Skal ha på seg treningsbukse eller annen egnet bekledning.
8. Valgfritt: Kort(e) video(er) som viser hvordan pasienten beveger seg (gang- eller armbevegelser eller begrensninger).

o Fyll ut spørsmålene i henvisningsskjemaet **for pasientdiagnostikk** (se vedlegg).



### **TRINN 3: KONTAKT TIN SOLDIERS**

**TIN SOLDIERS** er en ideell organisasjon som har et globalt nettverk av helsepersonell med god kunnskap om FOP-behandling. Vår misjon er å hjelpe til med diagnostisering av nye pasienter over hele verden, slik at ingen med FOP blir utelatt.

Ta kontakt med **TIN SOLDIERS** så snart som mulig for å få hjelp av FOP-eksperter for å sikre en riktig diagnose. E-post: [info@tinsoldiers.org](mailto:info@tinsoldiers.org) ELLER [odette@tinsoldiers.org](mailto:odette@tinsoldiers.org) ELLER [vanda@tinsoldiers.org](mailto:vanda@tinsoldiers.org) Whatsapp: +2783 444 1880 ELLER [www.fopforeningen.se/norge](http://www.fopforeningen.se/norge)

**Tin Soldiers**-teamet er ivrige etter å støtte deg ved å sette deg i kontakt med FOP-medisinere og gi deg støtte til pasientbehandling. Du som medisinsk fagperson spiller en stor rolle i å sikre en riktig diagnose.

**Tin Soldiers** vil gi deg mer informasjon om hvordan du kan støtte pasienten når en klinisk diagnose er bekreftet. **Tin Soldiers** har kontakt med alle nasjonale FOP-organisasjoner og internasjonale organisasjoner som kan støtte en familie på reisen med FOP. Tin Soldiers vil være din partner når det gjelder å gi pasienten riktig behandling og støtte deg i prosessen.

#### **HVA DU TRENGER Å SENDE TIL TIN SOLDIERS:**

1. Foto av det utfylte [henvisningsskjemaet for pasientdiagnose](#) (se vedlegg).
2. [Diagnostiske bilder](#) og videoer

### **MÅ LESE MEDISINSKE FORHOLDSREGLER ...**

1. En formell konsultasjon med FOPs ekspertklinikere anbefales på det sterkeste. Ta kontakt med Tin Soldiers-teamet for å tilrettelegge for dette.
2. Unngå alle IM-injeksjoner (intramuskulære) med mindre det er nødvendig for pasientens overlevelse. IM-injeksjoner kan føre til oppblussing og påfølgende heterotopisk ossifikasjon.
3. Stabiliser og behandle: Venipunktur, subkutan og intravenøs behandling er OK. Personale med erfaring og veiledet intravenøs plassering anbefales på det sterkeste.
4. Perifere intravenøse innstikk er tillatt. Bruk en så liten nål som mulig med kort avklemmingstid. Unngå sentral venøs tilgang med mindre det er nødvendig for pasientens overlevelse.
5. Ved større traumer, start kortikosteroider umiddelbart Prednison - 2 mg/kg/dag (oralt) eller metylprednisolon 1,6 mg/kg/dag (intravenøst) i 4 dager. Undersøk om det er andre mulige årsaker til oppblussingen, for eksempel infeksjon.
6. Forholdsregler ved intubasjon: Halsvirvelsøylen er ofte helt eller delvis sammenvokst som følge av FOP. Kjeven er sannsynligvis bevegelsesbegrenset eller funksjonelt sammenvokst. Selv om den er bevegelig, er den ekstremt utsatt for traumer. Ikke manipuler passivt. Hvis det ikke er mulig med ikke-innvasiv luftveisstøtte, må du sikre luftveiene med fiberoptisk nasotrakeal intubasjon utført av en erfaren anestesilege. En kirurg bør være umiddelbart tilgjengelig for å utføre en trakeostomi hvis det er indisert. Steroider bør gis hvis intubasjon utføres. Se retningslinjene for **behandling av FOP** for mer informasjon.

7. **Merk:** Ingen vaksiner skal gis under oppblussing. Intramuskulære vaksiner og DTP-vaksine (difteri-tetanus-kikhoste) bør unngås hos alle pasienter med FOP. Hvis vaksinene gis subkutant, anbefales de fleste andre vaksiner som brukes i Sør-Afrika til personer med FOP. Se retningslinjene for **behandling av FOP** for råd om spesifikke vaksiner. Hvis du er usikker, ta kontakt med din FOP-spesialistlege.
8. Det er svært viktig for personer med FOP at familie og omsorgspersoner følger med og gir omsorg og råd på sykehus og ved avtaler.

## INFORMASJON OM COVID-19 FOR PERSONER MED FOP

ICC = International Clinical Council on FOP (internasjonalt klinisk råd for FOP)

Besøk [iccfop.org](https://iccfop.org) for oppdatert informasjon om covid-19-behandling for personer med FOP.

### MUNNHELSE OG FORHOLDSREGLER VED TANNBEHANDLING

1. Det er viktig at mandibularblokkering/ Gow Gates-injeksjoner aldri utføres. Disse må unngås på det sterkeste, da de kan føre til ankylose og lukning av kjeven.
2. Infiltrasjonsanestesi er tillatt ved enkle inngrep. Ved større tannbehandlinger må du følge anbefalingene i punkt 5 ovenfor.
3. Det må tas hensyn til nakkens og andre ledds bevegelighet ved behandling, og overtrykk og lengre perioder med åpen munn under inngrepet må unngås. Se protokollene for risikostyring i henhold til retningslinjene.
4. Retningslinjer for FOP-behandling og stabiliseringsbehandling bør iverksettes så snart som mulig for å begrense behovet for definitive restaureringsprosedyrer. Hvis du er usikker, ta kontakt med en FOP-spesialist i Oral Health.

## RESSURSER FOR Å LÆRE MER:

Retningslinjer for medisinsk behandling av FOP: [www.iccfop.org/guidelines/](http://www.iccfop.org/guidelines/)

For å kontakte TIN SOLDIERS-teamet, send en e-post til:  
[info@tinsoldiers.org](mailto:info@tinsoldiers.org) ELLER [odette@tinsoldiers.org](mailto:odette@tinsoldiers.org) ELLER [vanda@tinsoldiers.org](mailto:vanda@tinsoldiers.org)

Hvis du vil ha mer informasjon om TIN SOLDIERS' pasientsøkeprogram, kan du gå til:  
[www.tinsoldiers.org/](http://www.tinsoldiers.org/)

For informasjon om FOP på Sunnaas sykehus HF's hjemmeside:  
<https://www.sunnaas.no/fag-og-forskning/kompetansesentre-og-tjenester/trs-kompetansesenter-for-sjeldne-diagnoser/sjeldne-diagnoser/fibrodysplasia-ossificans-progressiva-fop>

For informasjon fra den nordiske/baltiske svenske FOP-foreningen: [www.fopforeningen.se/norge](http://www.fopforeningen.se/norge)

Informasjon om FOP-familiestøtte og FOP-nyheter finner du på: [www.ifopa.com](http://www.ifopa.com)

**Takk for at du tar deg tid til å bry deg om oss og spille en viktig rolle i den diagnostiske prosessen.**

***Du er en Tin Soldier Champion!***

Vi har mye materiale tilgjengelig som forteller historien om FOP.  
for å få tilgang, gå til

<https://www.youtube.com/channel/UCGm89tgRthpNzkodYapbTmw>  
for ytterligere trykt materiale, vennligst kontakt  
[info@tinsoldiers.org](mailto:info@tinsoldiers.org)



## TINSOLDATERS VERDIER

### Å BRYTE ISOLASJONEN

Å finne mennesker som lever isolert, uten en riktig medisinsk diagnose, som er alene, redde og ikke vet hva de skal gjøre.

### OMSORG

Først utdanne familier og helsepersonell i "do no harm"-prinsippet og deretter sette dem i kontakt med de dem til de ressursene de trenger, både medisinsk og emosjonell støtte.

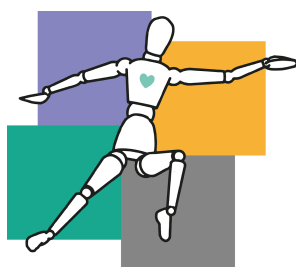
### IKKE ETTERLATE NOEN

Samtidig som vi finner mennesker med FOP, finner vi også andre. Vi sørger for at vi ikke etterlater noen med en muskel- og skjelettlidelser. Vi setter også dem i kontakt med hverandre!

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

E-post: [info@tinsoldiers.org](mailto:info@tinsoldiers.org) **ELLER** [odette@tinsoldiers.org](mailto:odette@tinsoldiers.org) **ELLER** [vanda@tinsoldiers.org](mailto:vanda@tinsoldiers.org)

Whatsapp: **+2783 444 1880**



TIN  
SOLDIERS  
GLOBAL

EDUCATE · DIAGNOSE · REFER

## SKJEMA FOR HENVISNING TIL PASIENTDIAGNOSTIKK

Hvis du tror at du har en potensiell FOP-pasient og ønsker å henvise til uttalelse, ber vi deg fylle ut følgende spørsmål:

1. Har du pasientens tillatelse til å henvise?
2. Har du samtykke til å dele pasientens bilder og kontaktinformasjon?
3. Hvorfor tror du at pasienten har FOP?
4. Beskriv eventuelle ytterligere kliniske kjennetegn
5. Har pasienten nylig gjennomgått noen behandlinger, f.eks. biopsi, skanning osv. i så fall hvilke?
6. Vennligst send bilder av: tær, rygg, eventuelle områder med begrensninger eller klumper.
7. Vennligst send alle tilgjengelige røntgenbilder, inkludert røntgenbilder av tærne.

