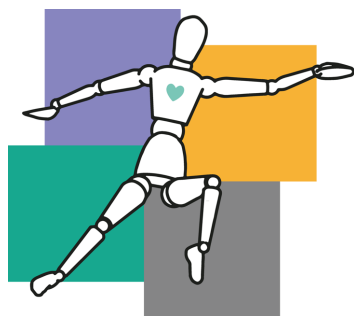




MANUALE DI DIAGNOSI: FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA (FOP)



TIN
SOLDIERS
GLOBAL

EDUCATE · DIAGNOSE · REFER

Date un'occhiata all'interno: la diagnosi è facile...

Publicato come progetto congiunto tra Tin Soldiers e il Consiglio Internazionale dei Clinici

COS'È LA FOP ...

Fibrodisplasia Ossificante Progressiva = FOP

La FOP è una malattia genetica molto rara in cui muscoli, tendini, legamenti e altri tessuti connettivi si trasformano in ossa. L'osso addizionale (eterotopico) che si forma è simile all'osso normale. La crescita dell'osso eterotopico limita i movimenti del corpo di una persona, progressivamente nel corso della vita. In breve, le persone affette da FOP formano un secondo scheletro che provoca il blocco delle articolazioni, rendendo difficile o impossibile il movimento, e può lasciare una persona permanentemente immobile.

ALCUNI DATI SULLA FOP :

- **Le persone con FOP hanno alluci malformati e talvolta pollici corti.**
- **Le dita dei piedi e i pollici affetti da FOP possono presentare un'articolazione centrale mancante.**
- La FOP è **una condizione genetica ultra-rara**, con solo circa 900 casi conosciuti nel mondo, con un tasso di incidenza di 1 su 1 milione di persone.
- La FOP **non è contagiosa**
- La FOP **non ha caratteristiche etniche, razziali o di genere.**
- La FOP progredisce in due modi: presentando riacutizzazioni spontanee o in seguito a traumi.
- La FOP viene **diagnosticata erroneamente** oltre il 90% delle volte
- La FOP è una malattia debilitante che porta **all'immobilità progressiva.**
- Una volta che l'osso eterotopico si è formato, **non può essere rimosso** perché l'intervento chirurgico provoca lo sviluppo di altro osso.
- Molte persone affette da FOP presentano anche **una perdita dell'udito**
- La progressione della malattia è **variabile e difficile da prevedere**
- a FOP non **influisce sull'intelligenza**
- L'ossificazione eterotopica si forma in tutti i muscoli scheletrici, ad eccezione del diaframma, della lingua e dei muscoli extraoculari.
- La FOP **esiste da molti anni**: la prima notizia sulla patologia è stata pubblicata su una rivista medica britannica circa 300 anni fa
- Alcune persone affette da FOP hanno **una durata di vita ridotta**
- Ci sono **probabilmente migliaia di persone affette da FOP** che non sanno cosa hanno

COSA CERCARE PER DIAGNOSTICARE UNA PERSONA CON FOP...

#1. CI SONO ALLUCI MALFORMATI?

- o Entrambi gli alluci devono essere malformati.
- o La malformazione dell'alluce è presente alla nascita
- o Agli alluci può mancare l'articolazione centrale
- o Gli alluci sono spesso deformati in modo tale che l'alluce sia rivolto verso l'interno delle altre dita.



Esempi di alluci corti, alluci privi delle articolazioni centrali e alluci spinti verso l'interno da una malformazione.

#2. LA PERSONA HA I POLLICI CORTI?

- o Alcune persone affette da FOP (~50%) possono avere i pollici corti.
- o I pollici corti possono anche avere un'articolazione centrale mancante



Esempi di pollice corto e di pollice privo dell'articolazione centrale

#3. LA PERSONA HA ATTUALMENTE O HA AVUTO NODULI DURI SUL CORPO?

- o Riacutizzazione significa gonfiore, edema, noduli
- o Riacutizzazioni della FOP = l'edema può essere duro, caldo al tatto e sensibile al tatto.
- o Le riacutizzazioni possono comparire e cambiare rapidamente, spesso nel giro di poche ore.
- o Le riacutizzazioni possono essere scambiate per tumori, ma i tumori non cambiano e non si spostano così rapidamente.
- o Le riacutizzazioni possono comparire all'improvviso, ma possono anche scomparire rapidamente, oppure possono essere presenti per un lungo periodo di tempo.
- o Le riacutizzazioni sono particolarmente visibili sul cuoio capelluto, sul collo, sulla schiena, sul petto e sulle braccia.
- o Le riacutizzazioni nella zona dei fianchi e delle cosce possono essere più difficili da vedere
- o Le riacutizzazioni possono comparire dopo qualche tipo di caduta o lesione minore o maggiore.



Esempi di riacutizzazione sulla schiena dei bambini con FOP



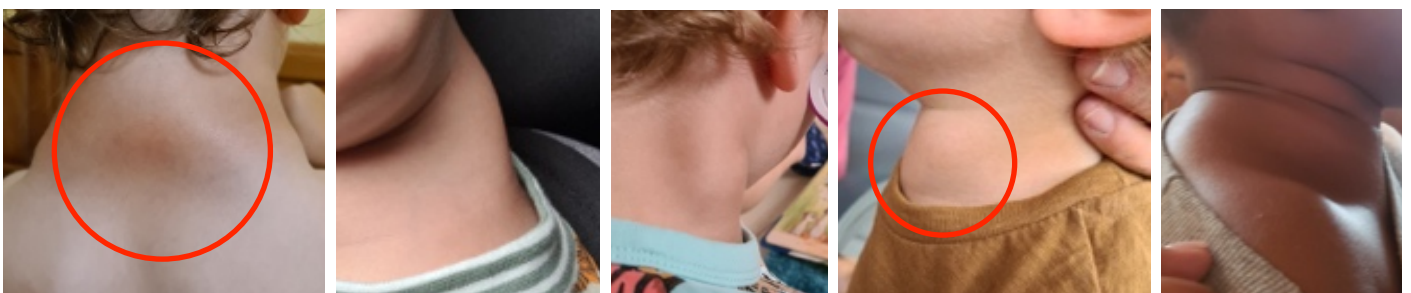
Esempio di riaccutizzazione toracica



Esempio di riaccutizzazione sulla fronte



Esempi di riaccutizzazioni/gonfiore che spesso compaiono sulla testa di un bambino affetto da FOP.
 Questi noduli possono andare e venire rapidamente e spostarsi sulla testa.
 L'osso eterotopico che si forma sulla testa viene solitamente incorporato nel cranio in crescita.



Esempi di riaccutizzazioni nella zona del collo

RIACUTIZZAZIONI/NODULI - ULTERIORI SPIEGAZIONI:

Un riacutizzazione rappresenta la fase infiammatoria iniziale di quello che spesso diventa osso eterotopico. In altre parole, le "riacutizzazioni" sono spesso la prima fase della formazione dell'osso eterotopico. Una singola "riacutizzazione" può protrarsi per 6-8 settimane o più. Le riacutizzazioni dell'anca tendono a durare molti mesi o anche più di un anno.

Durante un periodo di attività della FOP, possono verificarsi anche più riacutizzazioni. Quando è in corso una riacutizzazione, può verificarsi una rigidità articolare durante la notte. La rigidità deriva dal gonfiore e dalla pressione all'interno del muscolo durante le prime fasi che precedono la formazione di nuovo osso. Le riacutizzazioni sono generalmente dolorose, ma il grado di dolore varia da un paziente all'altro e da una posizione all'altra del corpo. Molte persone si accorgono che il dolore si attenua quando la riacutizzazione è terminata.

Le riacutizzazioni possono andare e venire rapidamente, così come sembrare spostarsi nella schiena e in altre parti del corpo nel giro di pochi giorni. È difficile capire se la natura "migratoria" di alcune "riacutizzazioni" sia dovuta a un'unica riacutizzazione che si è spostata o alla fine di una riacutizzazione e all'inizio di un'altra. Al contrario, alcune riacutizzazioni sono presenti per settimane o addirittura mesi.

Una riacutizzazione non è sempre facilmente visibile o riconoscibile come tale. Nelle grandi articolazioni, come le anche, può essere difficile notare inizialmente il gonfiore o l'edema, e l'unico sintomo può essere un dolore crescente nella regione inguinale.

#4. LA PERSONA HA MOVIMENTI LIMITATI AL COLLO, ALLA SCHIENA, AGLI ARTI O ALLE ARTICOLAZIONI?

- o Le persone affette da FOP formano un osso eterotopico/addizionale. Questo osso in più può limitare il movimento del collo, della colonna vertebrale, della schiena, del torace, delle spalle, dei gomiti, dei polsi, della mascella, delle anche, delle ginocchia o delle caviglie.
- o La formazione di osso eterotopico inizia di solito nella prima decade di vita e progredisce episodicamente secondo modelli anatomici caratteristici fino all'età adulta.



Foto di gomito bloccato da osso eterotopico
formazione ossea nell'articolazione del gomito



Esempio di osso eterotopico estremo
- il paziente ha subito più interventi chirurgici

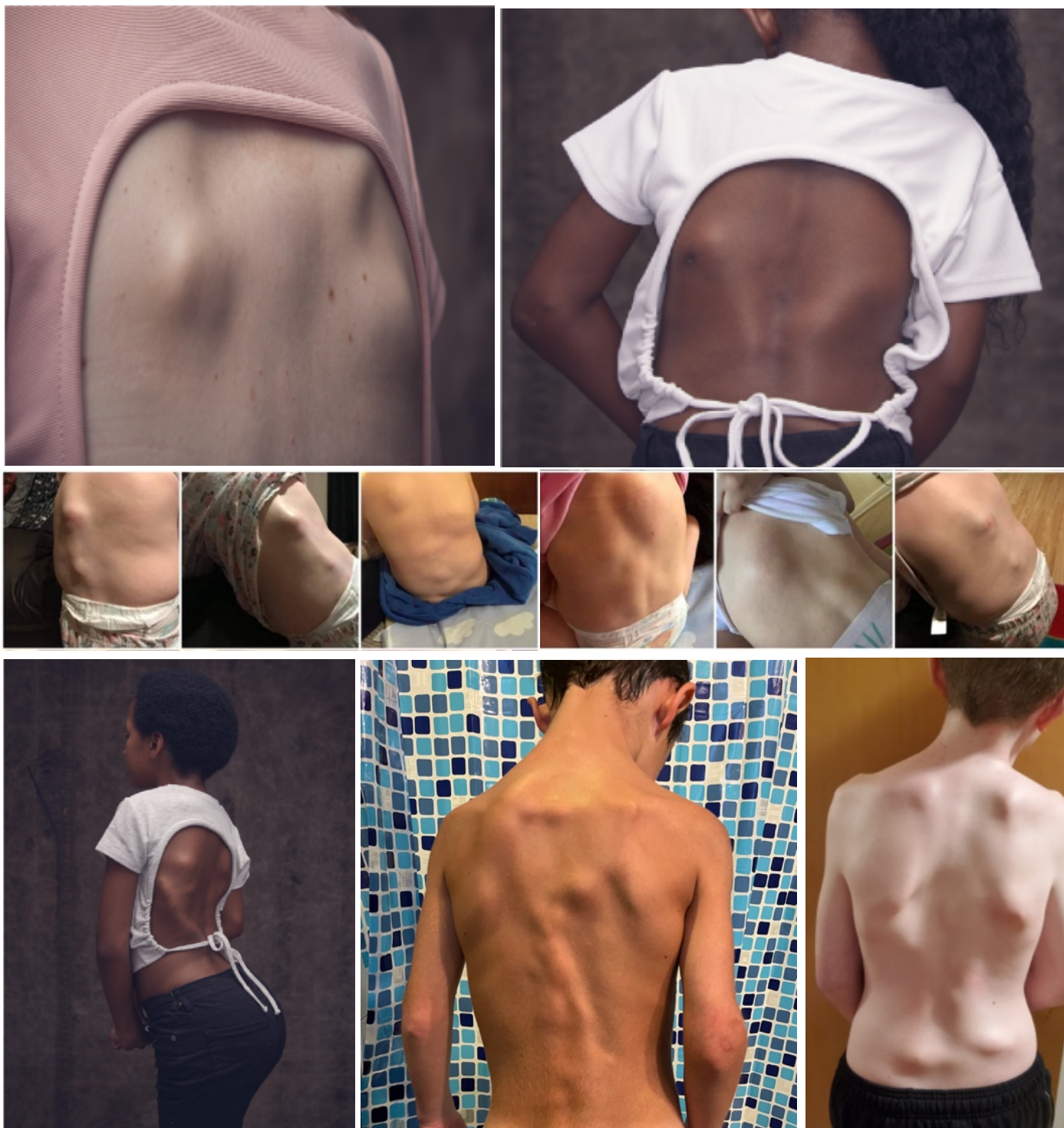


Foto della formazione di osso eterotopico sulla schiena. L'osso eterotopico può assumere qualsiasi forma, ma è più evidente sulla schiena a causa della relativa riduzione del grasso sottocutaneo rispetto ad altre aree.

LIMITAZIONE DEL MOVIMENTO - ULTERIORI SPIEGAZIONI:

La crescita ossea eterotopica limita il movimento e di solito segue il percorso di progressione dal collo, alla colonna vertebrale, alle spalle nella prima decade di vita, seguita dalla progressione verso i gomiti, le anche, le ginocchia, la mascella e le caviglie nella seconda decade di vita.

AZIONI DA FARE PER CONFERMARE UNA DIAGNOSI:

PASSO 1: NON FARE DANNI!

Nessuna biopsia; nessun intervento chirurgico! Gli sforzi per rimuovere l'osso eterotopico sono infruttuosi e causano la crescita di altro osso. causano la crescita di altro osso.

NO iniezioni intramuscolari

Non è consentito stirare o tirare gli arti di una persona affetta da FOP.

La crescita dell'osso eterotopico può verificarsi anche con un trauma minimo o senza alcun preavviso.

EVITATE I TRAUMI AL CORPO, IN TUTTE LE FORME. La FOP può essere facilmente accelerata anche da piccoli traumi del corpo, quindi è necessario maneggiare **il paziente con delicatezza e con particolare attenzione.**

Alcuni esempi comuni di trauma sono un urto, una biopsia, un intervento chirurgico, una caduta, un blocco mandibolare per un intervento odontoiatrico, un eccessivo stiramento della mandibola o un movimento forzato degli arti bloccati.

FASE 2: SCATTARE FOTO/VIDEO/RACCOGLIERE INFORMAZIONI

Per confermare una diagnosi corretta, **TIN SOLDIERS** (TS) vi chiede di registrare quanto segue e di inviarglielo via cellulare:

- o Chiedere al paziente il permesso di condividere foto e informazioni con il team Tin Soldiers. La squadra **Tin Soldiers** condividerà queste immagini con altri medici della propria rete per confermare o negare la diagnosi.
- o Foto diagnostiche da scattare:
 1. Foto di entrambi i piedi/dita su uno sfondo chiaro (come le foto delle dita dei piedi mostrate in questo manuale).
 2. Foto delle mani, in particolare dei pollici, su sfondo chiaro.
 3. Foto di eventuali riacutizzazioni o gonfiori
 4. Foto di eventuali aree che sembrano aver formato un osso eterotopico.
 5. Foto delle aree del corpo che sono rigide o che possono presentare limitazioni nei movimenti del corpo.
 6. Foto del paziente vestito. Il paziente deve indossare pantaloni da ginnastica o altri indumenti adatti.
 7. Facoltativo: Breve/i video che mostrino come il paziente si muove (camminata o movimento delle braccia o limitazioni).
- o Compilare le domande del modulo di richiesta diagnostica del paziente (vedi allegato).

PASSO 3: CONTATTARE TIN SOLDIERS...

TIN SOLDIERS è un'organizzazione senza scopo di lucro che dispone di una rete globale di professionisti medici ben istruiti sulla cura della FOP. La nostra missione è assistere nella diagnosi di nuovi pazienti in tutto il mondo, in modo che nessuno con la FOP venga mai lasciato indietro.

Si prega di contattare **TIN SOLDIERS** il prima possibile per ottenere il supporto di un esperto di FOP per garantire una diagnosi corretta.

Email: info@tinsoldiers.org O odette@tinsoldiers.org O vanda@tinsoldiers.org

Whatsapp: +2783 444 1880

La squadra di **Tin Soldiers** è ansiosa di sostenervi mettendovi in contatto con i professionisti medici della FOP e fornendovi supporto per la cura del paziente. Voi, in quanto professionisti del settore medico, svolgete un ruolo importante nell'assicurare una diagnosi corretta.

Tin Soldiers vi fornirà ulteriori informazioni su come assistere il paziente una volta confermata la diagnosi clinica. Tin Soldiers è collegata a tutte le organizzazioni FOP nazionali e internazionali che possono sostenere una famiglia nel suo percorso con la FOP. **Tin Soldiers** sarà il vostro partner nel fornire al paziente le cure adeguate e nel sostenervi in questo processo.

COSA È NECESSARIO INVIARE AI TIN SOLDIERS:

1. Foto del modulo di richiesta diagnostica del paziente compilato (vedi allegato).
2. Foto e video diagnostici

DOVETE LEGGERE LE PRECAUZIONI MEDICO-SANITARIE ...

1. **È fortemente consigliato un consulto formale con i clinici esperti di FOP. Per facilitare questa procedura, contattare il team Tin Soldiers.**
2. Evitare tutte le iniezioni IM (intramuscolari) a meno che non siano necessarie per la sopravvivenza del paziente. Le iniezioni IM possono causare riacutizzazioni e conseguente ossificazione eterotopica.
3. Stabilizzare e trattare: La venipuntura, i trattamenti sottocutanei ed endovenosi vanno bene. Si raccomanda vivamente l'impiego di personale esperto e il posizionamento guidato degli aghi.
4. Le flebo periferiche sono consentite. Utilizzare l'ago più piccolo possibile con un breve tempo di laccio emostatico. Evitare l'accesso venoso centrale a meno che non sia necessario per la sopravvivenza del paziente.
5. In caso di trauma maggiore, iniziare immediatamente la somministrazione di corticosteroidi Prednisone - 2 mg/kg/die (per via orale) o metilprednisolone 1,6 mg/kg/die (per via endovenosa) per 4 giorni. Valutare altre potenziali cause della riacutizzazione, come un'infezione.
6. Precauzioni per l'intubazione: La colonna vertebrale cervicale è spesso parzialmente o completamente fusa a causa della FOP. La mandibola è probabilmente limitata nei movimenti o funzionalmente fusa. Anche se è mobile, è estremamente soggetta a traumi. Non manipolare passivamente. Se non è possibile un supporto non invasivo delle vie aeree, assicurarle con

un'intubazione nasotracheale a fibre ottiche eseguita da un anestesista esperto. Un chirurgo deve essere immediatamente disponibile per eseguire una tracheostomia, se indicato. Se si esegue l'intubazione, si devono somministrare steroidi. Per ulteriori informazioni, consultare le Linee guida per il trattamento della FOP.

7. Nota bene: durante una riacutizzazione non si devono somministrare vaccini. I vaccini intramuscolari e il vaccino DTP (difterite-tetano-pertosse) devono essere evitati in tutti i pazienti con FOP.
8. Per le persone affette da FOP è fondamentale che i familiari e gli assistenti le accompagnino e le forniscano assistenza e consigli in ospedale e agli appuntamenti.

INFORMAZIONI SU COVID-19 PER LE PERSONE AFFETTE DA FOP

ICC = Consiglio clinico internazionale sulla FOP

Visitare il sito iccfop.org per informazioni aggiornate sulla cura con COVID-19 per le persone affette da FOP.

SALUTE ORALE E PRECAUZIONI ODONTOIATRICHE

1. È essenziale non effettuare mai blocchi mandibolari/iniezioni “Gow Gates”. Queste devono essere assiduamente evitate perché possono provocare l'anchilosi e la chiusura della mandibola.
2. L'anestesia per infiltrazione è consentita per interventi semplici. Per qualsiasi intervento odontoiatrico importante, seguire le raccomandazioni di cui al punto 5.
3. La mobilità del collo e delle altre articolazioni deve essere presa in considerazione quando si esegue un trattamento, evitando pressioni eccessive e periodi prolungati di apertura della bocca durante una procedura. Fare riferimento ai protocolli di gestione del rischio secondo le linee guida.
4. Linee guida per il trattamento della FOP La terapia atraumatica e di stabilizzazione deve essere iniziata il prima possibile per limitare la necessità di procedure restaurative definitive. In caso di dubbi, contattare uno specialista di Oral Health FOP.

RISORSE PER SAPERNE DI PIÙ:

Linee guida per il trattamento medico della FOP: www.iccfop.org/guidelines/

Per contattare la squadra **TIN SOLDIERS** inviare un'e-mail a:

info@tinsoldiers.org O odette@tinsoldiers.org O vanda@tinsoldiers.org

Per ulteriori informazioni sul programma di ricerca di pazienti **TIN SOLDIERS**: www.tinsoldiers.org/

Per informazioni sul supporto alle famiglie e sulle notizie sulla FOP visitare: www.ifopa.com

Per visitare il sito web di FOP Italia ODV : www.fopitalia.it

Per contattare FOP Italia scrivere una mail a info@fopitalia.it o chiamare il

Presidente Enrico Cristoforetti al +39-339-7268458

***Vi ringraziamo per aver dedicato il vostro tempo
all'assistenza e per aver svolto un ruolo significativo nel
processo diagnostico. nel processo diagnostico.***

Sei un Campione Tin Soldiers !

***Abbiamo a disposizione molto materiale che racconta la storia
della FOP, per accedere vai al sito***

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

per ulteriori materiali stampati si prega di contattare

info@tinsoldiers.org



VALORI TIN SOLDIERS

PORRE FINE ALL'ISOLAMENTO

Trovare persone che vivono in isolamento, senza una diagnosi medica adeguata, che sono sole, spaventate e che non sanno cosa fare.

CURA

Educare le famiglie e gli operatori sanitari a "non nuocere" e poi metterle in contatto con le risorse di cui hanno bisogno, sia per il supporto medico che emotivo.

NON LASCIARE NESSUNO INDIETRO

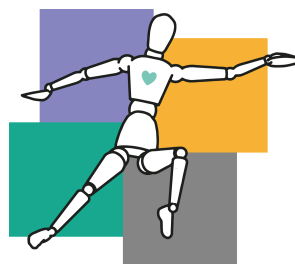
Mentre troviamo persone affette da FOP, troviamo anche altre persone. Ci assicuriamo di non lasciare indietro nessuno con una patologia muscolo-scheletrica. Ci mettiamo in contatto anche con loro!

Sito web: [Tinsoldiers.org](https://tinsoldiers.org)

Email: info@tinsoldiers.org O odette@tinsoldiers.org

O vanda@tinsoldiers.org

Whatsapp: +2783 444 1880



**TIN
SOLDIERS
GLOBAL**

EDUCATE · DIAGNOSE · REFER

IL MODULO DI RICHIESTA DIAGNOSI DEL PAZIENTE

Se pensate di avere un potenziale paziente FOP e desiderate un parere, compilate le seguenti domande:

1. Avete l'autorizzazione del paziente per questa richiesta di diagnosi?
2. Avete il consenso alla condivisione delle immagini e dei dati di contatto del paziente?
3. Perché pensa che il paziente abbia la FOP?
4. Descrivere eventuali caratteristiche cliniche aggiuntive
5. Il paziente è stato sottoposto a trattamenti recenti, quali biopsia, TAC, ecc.
6. Si prega di inviare foto di: dita dei piedi, schiena, eventuali aree di imitazione o noduli
7. Si prega di inviare tutte le immagini radiologiche disponibili, comprese le radiografie delle dita dei piedi.

