



# Международный день повышения осведомленности о ФОП

(фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая)

Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая — ультраредкое заболевание. Обусловлено мутацией в гене *ACVR1*.

**1:1 000 000** — частота заболевания

**~900** — столько случаев ФОП выявлено в мире



## Как возникает



Спорадические мутации



Аутосомно-доминантный тип наследования — в случае потомства у человека с ФОП

**50%**

шанс передать заболевание детям



## Что происходит с пациентом



Первые симптомы возникают в течение первых 10 лет жизни



На теле появляются болезненные плотные опухоли, мышечная ткань постепенно окостеневает



Скелетные мышцы обрастают костным «панцирем»



Из-за контрактур теряется способность к передвижению и самообслуживанию



Окостенение межжелудочных мышц ведет к трудностям с питанием

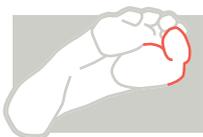


Поражение межреберных мышц ведет к трудностям с дыханием

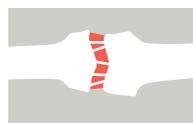


Заболевание пока неизлечимо и неумолимо прогрессирует

## ВНИМАНИЕ: ГЛАВНЫЕ СИМПТОМЫ!



Большие пальцы стоп криво согнуты внутрь (с рождения) по типу вальгусной деформации стопы — *Hallux valgus*



Болезненные плотные опухолевидные образования на теле приводят к окостенению мышечной ткани, анкилозам суставов

## Имеется диагностика

Лабораторная диагностика в ФГБНУ «МГНЦ»



## Советы пациентам и семьям

Не удаляйте внескелетные кости: это приводит к еще большему их росту.

**Избегайте всего, что способствует окостенению**

- ⊘ травмы, падения, ушибы
- ⊘ внутримышечные инъекции, массаж
- ⊘ прогревания

## Знаем и помогаем

Куратор проекта повышения информированности о наследственных заболеваниях



Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

Информационный партнер  
redkoe.agentstvo@yandex.ru



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО

## Лечение

- ⊖ Патогенетическая терапия отсутствует
- ⊕ Симптоматическое лечение направлено на купирование боли (противовоспалительные препараты, иммунодепрессанты)

## Медицинское сопровождение

ФГБНУ НИИ ревматологии имени В.А. Насоновой (Москва)  
rheumatolog.su



## Финансирование препаратов



Фонд «Круг добра»

Оплачивает терапию для пациентов-детей (с 10 лет), направленную на замедление формирования гетеротопной оссификации



## Общественная поддержка



МОО «Живущие с ФОП»  
www.foprussia.ru

