

Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая

Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая (ФОП) – это крайне (ультра) редкое генетическое заболевание с распространённостью в среднем 1,36 на 1 000 000 населения¹. По некоторым литературным источникам всего в мире насчитывается около 800 подтвержденных случаев¹.

Иногда можно встретить другие названия ФОП - болезнь Мюнхеймера, синдром каменного человека, болезнь второго скелета. Такое название заболевание получило, потому что постепенно очаги костной ткани, формирующиеся внескелетно, могут сливаться между собой и образовывать «панцирь». То есть, заболевание приводит к тяжелой инвалидизации, резко сокращает качество и уменьшает продолжительность их жизни пациентов³.

Пациенты с ФОП рождаются внешне абсолютно здоровыми. Но у них имеется один характерный для ФОП признак - врожденная симметричная деформация больших пальцев стоп, которая их может не беспокоить⁹. Чуть позже их начинает беспокоить другой специфичный симптом для ФОП – «вспышки» или обострения, болезненные подкожные узелки с формированием очагов гетеротопических оссификаций (или другими словами начинают формироваться очаги костной ткани вне скелета)³

Обострения проявляются в виде эпизодов припухлостей мягких тканей, сопровождающихся локальной гипертермией, болевым синдромом, элементами скованности и снижения объёма движения поражённых участков. «Вспышки» могут возникнуть после травм, в результате любых, даже малотравматичных вмешательств и вирусных инфекций. Некоторые эпизоды обострений имеют способность регрессировать спонтанно, однако преимущественно результатом является образование множественных гетеротопических оссификатов в толще апоневрозов, фасции, связок, сухожилий и скелетных мышц³.

В историю ФОП вписано имя Гарри Истлака. Гарри Истлак, родился в 1933 году в Филадельфии. В раннем возрасте ему был поставлен диагноз ФОП. Для того, чтобы врачи и люди могли больше узнать о заболевании ФОП, он завещал свое тело науке. Полную историю его жизни и болезни можно узнать на сайте Мюттеровского музея г. Филадельфии (США)⁶.



Рис 1. Отпечаток стопы Гарри Истлака⁸.

Причина ФОП заключается в мутации гена *ALK2/ACVR1* и имеет аутосомно – доминантный тип наследования.²

Сам ген *ACVR1/ALK2* был открыт только в 2006 году, и с этого периода стало возможно подтвердить заболевание не только клинически, но и генетическим тестированием⁷. 23 апреля 2006 года была опубликована информация о обнаружении мутации которая

кодирует ФОР и 23 апреля стал официально признанным Всемирным Днем Повышения Осведомленности о ФОР⁹.

Пациентам с подозрением на ФОР важно избегать биопсии, хирургических операций, внутримышечных инъекций и других инвазивных процедур до момента генетической верификации диагноза с целью предотвращения возникновения дополнительных патологических оссификатов, поэтому ранняя диагностика имеет решающее значение³.

Пациентам необходимо соблюдать профилактику появления новых и прогрессирования уже возникших очагов гетеротопической оссификации (исключение или минимизация риска травм, отказ от инвазивных методов диагностики и лечения) и по всем возникающим вопросам обращаться к лечащему врачу.

1. Baujat G, Choquet R, Boueé S, et al. Prevalence of fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) in France: an estimate based on a record linkage of two national databases. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12(1):123.
2. Sharique M., Siddiqui Y.S., Abbas M., et al. Fibrodysplasia ossificans progressiva - a case report with brief literature review. *MOJ Orthop. Rheumatol.* 2020; 12(6): 132–5. aplan FS, Shen Q, Lounev V, et al. Skeletal metamorphosis in fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP). *J Bone Miner Metab.* 2008; 26(6):521–30.
3. Kaplan FS, Al Mukaddam M, Baujat G, et al. The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations. *Proc Intl Clin Council FOP.* 2019;1:1–111.
4. Kaplan FS et al. *Proc Intl Clin Council FOP.* 2021;1:1-128
5. Kaplan F.S, Xu M., Seemann P. et al. Classic and atypical fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) phenotypes are caused by mutations in the bone morphogenetic protein (BMP) type I receptor ACVR1. *Hum. Mutat.* 2009; 30(3): 379-90.
6. CPP Curiosities FOP and Harry Eastlack // The Mütter Museum The College of Physicians of Philadelphia <https://muttermuseum.org/on-view/harry-and-carol> (дата обращения: 15.08.2024).
7. Shore EM, et al, A recurrent mutation in the BMP type I receptor ACVR1 causes inherited and sporadic fibrodysplasia ossificans progressiva. *Nat Genet.* 2006 May;38(5):525-7. doi: 10.1038/ng1783. Epub 2006 Apr 23. Erratum in: *Nat Genet.* 2007 Feb;39(2):276. FOP International Research Consortium [removed]; Cho, Tae-Joon [added]; Choi, In Ho [added]; Connor, J Michael [added]; Delai, Patricia [added]; Glaser, David L [added]; LeMerrer, Martine [added]; Morhart, Rolf [added]; Rogers, John G [added]; Smith, Roger. PMID: 16642017.
8. Болезнь второго скелета: когда собственное тело становится клеткой // MEDACH URL: <https://medach.pro/post/3005>

9. Penn Researchers Discover Gene That Creates Second Skeleton // IFOPA URL:

https://www.ifopa.org/penn_researchers_discover_gene



ООО «Ипсен», 109147, г. Москва, внутригородская территория (внутригородское муниципальное образование) города федерального значения муниципальный округ Таганский, Таганская ул., д. 17-23, этаж 2, помещение I, комнаты 16, 18, 18А, 18Б, 18В, 19-27, 30-36, 36А, 38, 39А, 39Б, 39В. +7 495 258-54-00, факс +7 495 258-54-01, сайт www.ipsen.com/russia/

Материал разработан при поддержке компании IPSEN с целью повышения осведомленности пациентов о заболевании. Информация не заменяет консультацию специалиста здравоохранения. Материал может быть передан пациенту через специалиста здравоохранения или организацию пациентов. В случае возникновения вопросов обратитесь к лечащему врачу.

PAL-RU-000106_01.10.2024