

Current Management and Therapy of FOP- Patients



Rolf Morhart
Klinik für Kinder und Jugendliche
Klinikum Garmisch- Partenkirchen

www.fopitalia.it



F.O.P. Italia sito Ufficiale

Home Page | La malattia | L'Associazione | Aiuta Fop Italia | Linki utili | Contatti | Area riservata

Cerca general
Approfondimenti
Consulenza medica
Trattamenti clinici
I diritti dei malati
(F. Nazioni e Novità)

Benvenuto in questo sito dell'associazione italiana F.O.P. (Ossificante Progressiva) Onlus

La nostra associazione è costituita da genitori e parenti di persone, principalmente bambini, malati di F.O.P. Il nostro intento è quello di dare un aiuto a tutte quelle persone che come noi si trovano ad affrontare questo problema, attraverso lo scambio di informazioni ed esperienze



Fop Italia : i nostri obiettivi

News dall' Associazione F.O.P. Italia

Novità per tutti - 22 febbraio - venerdì 26 marzo 2010

Venerdì 13 marzo 2010 "Conoscenza per accettare" - Livorno

Sabato 6 marzo 2010 - Spettacolo Tre cori in concerto

Giornata Nazionale ed Europea delle Malattie Rare del 29.02.2010

La Consulta Nazionale Malattie Rare in Piazza San Pietro

20.04h 2010 Giornata malattie rare in Trentino

Trattamenti clinici

La malattia

Attualmente, non vi sono metodi stabiliti di prevenzione o cura della FOP. La rarità della malattia, la gravità variabile e il decorso clinico fluttuante pongono dubbi scoraggianti nel momento in cui si valutino terapie sperimentali. Al momento, non vi sono stati test clinici randomizzati in doppio cieco controllati verso placebo per valutare l'efficacia relativa di qualunque terapia potenziale.

RELAZIONE DELL'INTERNATIONAL FOP CLINICAL CONSORTIUM: UNA GUIDA PER MEDICI

Un gruppo internazionale di medici ha rivisto e aggiornato le considerazioni sui trattamenti attuali per la FOP (Tabella 1). Il gruppo ha rivisto molte opzioni di trattamento attuali e potenziali per questa malattia. La natura imprevedibile della FOP ha reso estremamente difficile eseguire test controllati, ma tutti sono stati d'accordo sul fatto che gli ostacoli fossero sormontabili.

Nel valutare ogni potenziale trattamento, il gruppo si è concentrato sui noti meccanismi d'azione del trattamento in relazione alla possibile patogenesi della FOP. È stata fatta una riflessione su ogni medicinale per raggiungere un equilibrio tra l'incertezza clinica di ogni agente una volta utilizzato per trattare la FOP e la necessità umana di controllare in modo adeguato e sicuro i sintomi invalidanti della malattia, soprattutto durante le riacutizzazioni. Ogni agente farmacologico è stato classificato in una delle tre categorie in base all'esperienza sperimentale o aneddotica con il medicinale e alla conoscenza del profilo di sicurezza di ogni medicinale.

Classe I: Medicinali che sono stati ampiamente utilizzati per controllare i sintomi delle riacutizzazioni gravi nella FOP (gonfiore e dolore) con resoconti aneddotici di risultati clinici positivi e effetti collaterali generalmente minimi. Esempi: Utilizzo a breve termine di dosi elevate di corticosteroidi e utilizzo di medicinali anti-infiammatori non-steroidici (NSAID) compresi i nuovi inibitori di cox-2 anti-infiammatori e anti-angiogenici.

Classe II: Medicinali che hanno un'applicazione teorica per la FOP, sono approvati per il trattamento di altre malattie e hanno effetti limitati e ben descritti.

Esempi: Inibitori del leucotriene, stabilizzatori dei mastociti e aminobisfosonati (Pamidronato, Zoledronato).

Classe III: Nuovi medicinali in via di ricerca. Esempi: Inibitori di trasduzione del segnale e anticorpi monoclonali diretti a ACVR1 (attualmente in via di sviluppo).

I MEDICI CHE TRATTANO PAZIENTI CON LA FOP DOVREBBERO RICORDARE CHE NON È STATO PROVATO CHE NESSUNO DI QUESTI MEDICINALI (O ATTUALMENTE QUALUNQUE ALTRO MEDICINALE) ALTERI LA STORIA NATURALE DELLA FOP.

Nota: Si sottolinea il fatto che questa relazione rappresenta l'esperienza e le opinioni dell'autore riguardo alle varie classi di medicinali che modificano i sintomi della malattia, ed è intesa solo come una guida per questa controversa area della terapia. Sebbene vi siano caratteristiche fisiche comuni tipiche di ogni persona affetta da FOP, vi sono differenze tra gli individui che potrebbero alterare i benefici o i rischi potenziali di ogni medicinale o classe di medicinale qui discussi. La decisione di utilizzare o rifiutare un particolare medicinale spetta in ultima istanza al paziente singolo o al suo medico.

Medicinali di Classe I: Per le riacutizzazioni gravi, l'utilizzo immediato di prednisone ad un dosaggio di 2 mg/kg/giorno si può considerare come dose singola giornaliera per un massimo di quattro giorni. Per ottenere i massimi effetti positivi, il prednisone dovrebbe essere somministrato entro 24 ore dall'inizio della riacutizzazione, che corrisponde alla prima fase di infiltrazione linfocitica acuta e intensa nel muscolo scheletrico. Se la riacutizzazione ha più di due giorni, il prednisone è generalmente meno efficace. Se la riacutizzazione reagisce al medicinale ma si ripresenta quando il prednisone viene interrotto, si può considerare un trattamento di 4 giorni con una successiva riduzione graduale per 10 giorni. Il prednisone non dovrebbe generalmente essere utilizzato per riacutizzazioni del torace o del tronco, dato che è difficile valutare l'esatto inizio di una nuova riacutizzazione. L'utilizzo prolungato o cronico di corticosteroidi non è positivo, potrebbe accelerare l'ossificazione eterotopica, è dannoso dal punto di vista sistemico e non dovrebbe essere considerato. Inoltre, con l'utilizzo cronico o a lungo termine è probabile che avvenga la soppressione dell'asse ipofisi-surrene e può avere effetti dannosi a lungo termine. L'utilizzo di prednisone è inteso solo a sopprimere o bloccare gli eventi infiammatori precoci di una riacutizzazione FOP grave, e potenzialmente a sopprimere la successiva morte del muscolo scheletrico negli stadi precoci di una riacutizzazione FOP.

Quando il prednisone è interrotto (o se si considera la cura per una riacutizzazione esistente da più di 48 ore), si può considerare la cura con un agente anti-infiammatorio non-steroidico. È possibile utilizzare un inibitore di ciclo-ossigenasi-2 (cox-2) invece di un tradizionale NSAID (Tabella 1). L'utilizzo compassionevole e fuori dalle indicazioni per l'uso degli inibitori di cox-2 è stato riportato aneddoticamente in bambini con la FOP, dai 2 anni d'età. Come per tutti i medicinali anti-infiammatori non-steroidici, si dovrebbero prendere precauzioni a livello gastrointestinale. Se si considera l'utilizzo a lungo termine degli inibitori di cox-2, si dovrebbero monitorare le funzioni del fegato e dei reni. Gli inibitori di cox-2 dovrebbero essere utilizzati con cautela nei pazienti FOP con una storia di patologie cardiovascolari o nei pazienti FOP più vecchi che siano gravemente immobilizzati o completamente non deambulanti.

Si possono aggiungere **Medicinali di Classe II** a discrezione del medico. L'inibitore di leucotriene montelukast (Singulair) può essere considerato ad un dosaggio di 5 mg o 10 mg per via orale al giorno (a seconda dell'età; si veda Tabella 1) per aiutare a diminuire i sintomi infiammatori di una riacutizzazione FOP. Si può considerare l'utilizzo combinato di montelukast e di un agente anti-infiammatorio non-steroidico o di un inibitore di cox-2 come trattamento a lungo termine, dopo la sospensione di un trattamento intensivo singolo di 4 giorni con steroidi.

Il cromoglicato sodico è un inibitore di mastociti generalmente ben tollerato. Tuttavia, l'assorbimento orale è scarso e la sua potenziale efficacia nella FOP è sconosciuta.

La logica clinica e le prime esperienze aneddotiche riguardanti la somministrazione per via endovenosa degli aminobisfosonati sono descritte in dettaglio nel corpo di questa relazione.



F.O.P. Italia sito Ufficiale

Home Page La malattia L'associazione Aiuta Fop Italia Link utili Contatti Area riservata

Approfondimenti

- Centri generali
- Approfondimenti**
- Consulenza medica
- Trattamenti clinici
- I diritti dei malati
- Notizie e Novità

La malattia

LA GESTIONE MEDICA DELLA FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA CONSIDERAZIONI SULLA TERAPIA ATTUALE

The International Clinical Consortium on FOP: The medical management of fibrodysplasia ossificans progressiva
sulla Fibrodipiasia Ossificante Progressiva

Agosto 2006

Dal Centro per la Ricerca sulla FOP e le Patologie Correlate,
The University of Pennsylvania School of Medicine, Philadelphia, PA 19104

Autore corrispondente:

Frederick S. Kaplan, M.D. Isaac e Rose Nassau Professore di Medicina Molecolare Ortopedica presso la Scuola di medicina dell'Università della Pennsylvania
Dipartimento di Chirurgia Ortopedica Silverstein Two Hospital dell'Università della Pennsylvania 3400 Spruce Street Philadelphia, Pennsylvania 19104 Telefono
215-349-8726/8727 Fax: 215-349-5928 Email: Frederick.Kaplan@uphs.upenn.edu Richieste di ristampa: Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu

[The International Clinical Consortium on FOP: The medical management of fibrodysplasia ossificans progressiva: current treatment considerations. Clin Proc Intl
Clin Consort FOP 3 (1):1-62, 2006]

1Si veda la Sezione X (pagine 70-82) per la lista completa degli autori.

ABSTRACT 4

I. I PRECEDENTI CLINICI E SCIENTIFICI DI BASE DELLA FOP 5

A. Introduzione 5

B. Caratteristiche Cliniche Classiche della FOP 5

C. Altre Anomalie Scheletriche della FOP 5

D. Caratteristiche Radiografiche della FOP 7

E. Istopatologia delle Lesioni della FOP 7

F. Risultanze di Laboratorio della FOP 8

G. Il Sistema Immunitario e la FOP 8

H. Diagnosi errate della FOP 8

I. Fattori Epidemiologici, Genetici ed Ambientali nella FOP 8

J. FOP e la via di segnalazione BMP 10

K. Il Gene FOP 10

L. Modello Proteico della Mutazione FOP 10

M. Test Genetico e FOP 12

N. Modelli animali nella FOP 12

www.ifopa.org

Treatment Guidelines

ifopa
Support Families. Fund Research. Help Us Succeed.

International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association

Search IFOPA.org

Member Login | Donate Now | IFOPA Store | Quick Links

Home | What is FOP | Living with FOP | Research | How To Help | News and Events | Member Center | About the IFOPA

The CW's Tyra Banks Show features FOP member, Ashley Kurpiel

Thursday, February 25

Click Here for more details!

Information for Non-English Speaking Visitors

Video: "Our Mission of Hope"

Latest IFOPA News

- Holly Pillars featured in article of the New Haven Register
- Sanction of Appreciation Presented to Jeanne Peepker
- Announcing the Launch of the Jeanne Peepker IFOPA Awards - Nominations Due March 31, 2011
- ABC News Article Features Two FOP Members
- Viewing FOP Through Red-Colored Glasses
- View all IFOPA News

IFOPA Events

- Luciani's Walk
- 18th Find-A-Cure Clicken 800

Information for...

- Emergency Medical Information/Treatment Guidelines
- Recent Diagnosis
- Caregivers
- Health Professionals
- Students
- Doctors

Product and Services Database

Search this rich product and service catalog for resources that can help caregivers and family members.

Treatment Guidelines

The screenshot shows the IFOPA website interface. At the top left is the IFOPA logo with the tagline 'Support Families. Fuel Research. Build Hope.' and the full name 'International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association'. A search bar is located at the top right. Below the logo is a navigation menu with buttons for 'Home', 'What is FOP?', 'Living with FOP', 'Research', 'How To Help', 'News and Events', 'Member Center', and 'About IFOPA'. A red arrow points to the 'Treatment Guidelines' link in the 'Living with FOP' dropdown menu. The main banner features a mountain landscape with a person and the text: "Together we can move mountains!" followed by a quote from Frederick S. Kaplan, M.D., "Research continues... What's needed now? Click here to find out." Below the banner are sections for 'Information for Non-English Speaking Visitors' (with a grid of flags), 'Latest IFOPA News' (with a list of recent news items), 'IFOPA Events' (with a list of events), 'Information for...' (with a list of target audiences), and 'Product and Services Database' (with a search bar).

ifopa
Support Families. Fuel Research. Build Hope.
International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association
Search IFOPA.org
Member Login | Donate Now | IFOPA Store | Quick Links

Home | What is FOP? | Living with FOP | **Treatment Guidelines** | How To Help | News and Events | Member Center | About IFOPA

Treatment Guidelines
Support Guidebooks
Videos: FOP Facts and Insights
Monitoring Program
Catalog of FOP Resources
Helpful Articles and Ebooks
Helpful Contacts
Helpful Lists
Glossary

"Together we can move mountains!"
— Frederick S. Kaplan, M.D., "FOP2008 Annual Report"
Research continues...
What's needed now?
Click here to find out. >>

Information for Non-English Speaking Visitors

Latest IFOPA News

- Holly Puliano featured in article of the New Haven Register
- Resolution of Apoptosis Presented to Science Faculty
- Announcing the Launch of the Jeanette Pezzoli IFOPA Awards – Nominations Due March 31, 2010
- ABC News Article Features Two FOP Members
- Viewing FOP Through Post-Colonial Glasses
- View all IFOPA News

IFOPA Events

- Luciana's Walk
- 14th Fire-A-Camp Chicken BBQ

Information for...

- Emergency Medical Information/Treatment Guidelines
- Recent Diagnosis
- Caregivers
- Health Professionals
- Students
- Doctors

Product and Services Database

Search this rich product and service catalog for resources that can help caregivers and family members.

Treatment Guidelines

ifopa
Support Families. Fund Research. Find a Cure.

International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association

Search IFOPA.org

Member Login | Donate Now | IFOPA Store | Quick Links

Home | What is FOP | Living with FOP | Research | How To Help | News and Events | Member Center | About the IFOPA

Living With FOP

- Emergency Medical Information/Treatment Guidelines
- Support Guidebooks
- Videos: FOP Facts and Insights
- Mentoring Program
- Catalog of FOP Resources
- Helpful Articles and Essays
- Helpful Contacts
- Helpful Links
- Glossary

Emergency Medical Information/Treatment Guidelines

Emergency Medical Contacts

Frederick Kaplan, MD
(215) 349-8726/8727 (office)
(215) 545-0758 (home)
E-mail

Robert Pignolo, MD
(215) 349-8726/8727 (office)
(215) 308-9643 (pager)
E-mail

Please Note: Dr. Pignolo is also available by "text paging," which allows you to send him a text message through the online service USA Mobility. To "text page" Dr. Pignolo, visit www.usamobility.com, choose the "Send a Message" link, enter his pager number, write a short message and your contact information, and submit.

For a complete list of medical specialists around the world please visit [Helpful Contacts and Addresses](#).

Treatment Guidelines

The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations

We emphasize that this report reflects the authors' experience and opinions on the various classes of symptom-modifying medications, and is meant only as a guide to this controversial area of therapeutics. Although there are common physical features shared by every person who has FOP, there are differences among individuals that may alter the potential benefits or risks of any medication or class of medications discussed here. The decision to use or withhold a particular medication must ultimately rest within an individual patient and his or her physician.

Introduction to the FOP Treatment Guidelines for the IFOPA Website

Treatment Guidelines

- [Helpful Articles and Essays](#)
- [Helpful Contacts](#)
- [Helpful Links](#)
- [Glossary](#)

(215) 308-9643 (pager)

E-mail

Please Note: Dr. Pignolo is also available by "text paging," which allows you to send him a text message through the online service USA Mobility. To "text page" Dr. Pignolo, visit www.usamobility.com, choose the "Send a Message" link, enter his pager number, write a short message and your contact information, and submit.

For a complete list of medical specialists around the world please visit [Helpful Contacts and Addresses](#).

Treatment Guidelines

The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations

We emphasize that this report reflects the authors' experience and opinions on the various classes of symptom-modifying medications, and is meant only as a guide to this controversial area of therapeutics. Although there are common physical features shared by every person who has FOP, there are differences among individuals that may alter the potential benefits or risks of any medication or class of medications discussed here. The decision to use or withhold a particular medication must ultimately rest within an individual patient and his or her physician.

Introduction to the FOP Treatment Guidelines for the IFOPA Website

The document that you are about to open contains detailed medical information and guidelines on the symptomatic management of FOP. In order to continually provide updated guidelines with rapid access to physicians treating FOP patients worldwide, multiple simultaneous translations are not presently feasible. To assure its widest distribution, the guidelines are written in English, and are accessible to physicians worldwide.

The proper care and management of FOP requires the ongoing involvement and consultation of a physician. **No patient should be self-medicated without the advice and guidance of a physician. Please share this document with your/your child's physician.**

Contact information for all physician-authors and all international medical consultants is provided at the end of the text. Please help assure that your/your child's physician has access to this important document.

- The Authors

Download the [The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations](#)

This is the scientific explanation of FOP's treatment guidelines.



**THE MEDICAL MANAGEMENT OF
FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA:
CURRENT TREATMENT CONSIDERATIONS**

The International Clinical Consortium
on
Fibrodysplasia Ossificans Progressiva¹

December 2008

From The Center for Research in FOP and Related Disorders,
The University of Pennsylvania School of Medicine, Philadelphia, PA 19104

Classes of Medications

Class I: Medications that have been widely used to control symptoms of the acute flare-up in FOP (swelling and pain), with anecdotal reports of favorable clinical results and generally minimal side effects. *Examples:* Short-term use of high-dose corticosteroids, and use of non-steroidal anti-inflammatory drugs (NSAIDs) including the new anti-inflammatory and anti-angiogenic cox-2 inhibitors.

Class II: Medications that have theoretical application to FOP, are approved for the treatment of other disorders, and have limited and well-described effects. *Examples:* Leukotriene inhibitors, mast cell stabilizers, and aminobisphosphonates (Pamidronate; Zoledronate).

Class III: Investigational new drugs

Examples: Signal transduction inhibitors and monoclonal antibodies targeting ACVR1 (presently under development).

PHYSICIANS TREATING PATIENTS WHO HAVE FOP SHOULD KEEP IN MIND THAT NONE OF THESE MEDICATIONS (OR ANY OTHER MEDICATIONS TO DATE) HAVE BEEN PROVEN TO ALTER THE NATURAL HISTORY OF FOP.

Dosing Informations

V. CLASSES OF MEDICATIONS (TABLE 1)					
CLASS I MEDICATIONS					
GENERIC	TRADE	CLASS	PROPOSED MECHANISM OF ACTION AS IT RELATES TO FOP	DOSING	MAJOR SIDE EFFECTS
Prednisone	Prednisone	Corticosteroid	Decreases lymphocyte and macrophage recruitment and tissue infiltration; potent anti-inflammatory drug; Decreases inflammation, swelling and edema especially when involving jaw, throat, and major joints. Do not use for flare-ups involving chest or back (see text).	2 mg/kg once daily by oral administration (PO) x 4 days maximum. Max dose: 150 mg/day. If flareup recurs immediately, may repeat 4 day course with longer taper. May also use longer treatment with taper for flare-ups in the submandibular region, especially those that affect breathing or swallowing. Should be started within 24 hours of the onset of a flare-up for maximal effectiveness. With the exception of life-threatening sub-mandibular flare-ups, do not use if the flare-up is more than two days old. Medication should be taken with food). FOR PATIENTS IN INDIGENOUS REGIONS, ANTI-PARASITIC PRECAUTIONS MAY BE NECESSARY Alternatively, high dose intravenous corticosteroid (Prednisolone) therapy may be considered, but must be performed during an inpatient hospitalization to monitor for potentially dangerous side-effects of hypertension. The standard protocol for IV corticosteroid therapy is as follows: Day 1: 20-30 mg/kg of prednisolone IV Day 2: No medication Day 3: 20-30 mg/kg of Prednisolone IV Day 4: No medication Day 5: 20-30 mg/kg of Prednisolone IV. Total daily dose not to exceed 1000 mg.	<ul style="list-style-type: none"> - avascular necrosis of hip - diabetes-cataracts - osteoporosis - chronic dependency - immune suppression - adrenal suppression - growth retardation - acne - peptic ulcers - hypertension - glaucoma - weight gain - skin bruising - sleep and mood disturbance
Ibuprofen	Advil Motrin	Non-steroidal anti-inflammatory medication (non-specific cox-1 and cox-2 inhibitor)	Anti-inflammatory and anti-angiogenic; symptomatic relief during a flare-up; Potential use in prevention by inhibiting inflammatory prostaglandins	Peds: 4-10 mg/kg PO every 6 hrs, as needed. Adult: 200-800 mg PO every 6 hrs, as needed. (Medication should be taken with food).	<ul style="list-style-type: none"> - gastrointestinal bleeding - impaired renal function

VI. SUMMARY OF KEY PRACTICE POINTS

This very brief guide will summarize the current symptomatic management of FOP (Kaplan et al., 2008).

Activities: Avoid soft tissue injuries, contact sports, overstretching of soft tissues, and muscle fatigue. Avoid biopsies, surgical removal of heterotopic bone and all non-emergent surgical procedures.

Anesthesia: If general anesthesia is required, perform awake intubation by nasotracheal fiber-optic technique. Highly-skilled FOP-aware anesthesiologists should be present for all elective intubations.

Falls: Locked upper limbs may accentuate head and neck trauma from falls. Epidural hematomas are common (surgical emergency). Use protective headgear in children who have upper limb involvement. All head and neck injuries must be evaluated immediately on an emergent basis.

Flare-up: (Back/chest): Use non-steroidal anti-inflammatory medications or cox-2 inhibitors with GI precautions. Use analgesics and/or muscle relaxants, as needed.

Flare-up: (Limbs/throat): Prednisone – 2 mgs/kg once daily (per oral) for four days; begin within first 24 hours of flare-up. Keep medication on-hand for emergencies. Use analgesics and/or muscle relaxants, as needed, with GI precautions.

Flare-ups (Protection): Most flare-ups result from over-use and soft tissue injuries. Prednisone - 2 mgs/kg, (per oral) once daily for three days to prevent flare-up after severe soft-tissue injury. Do not use after minor bumps or bruises.

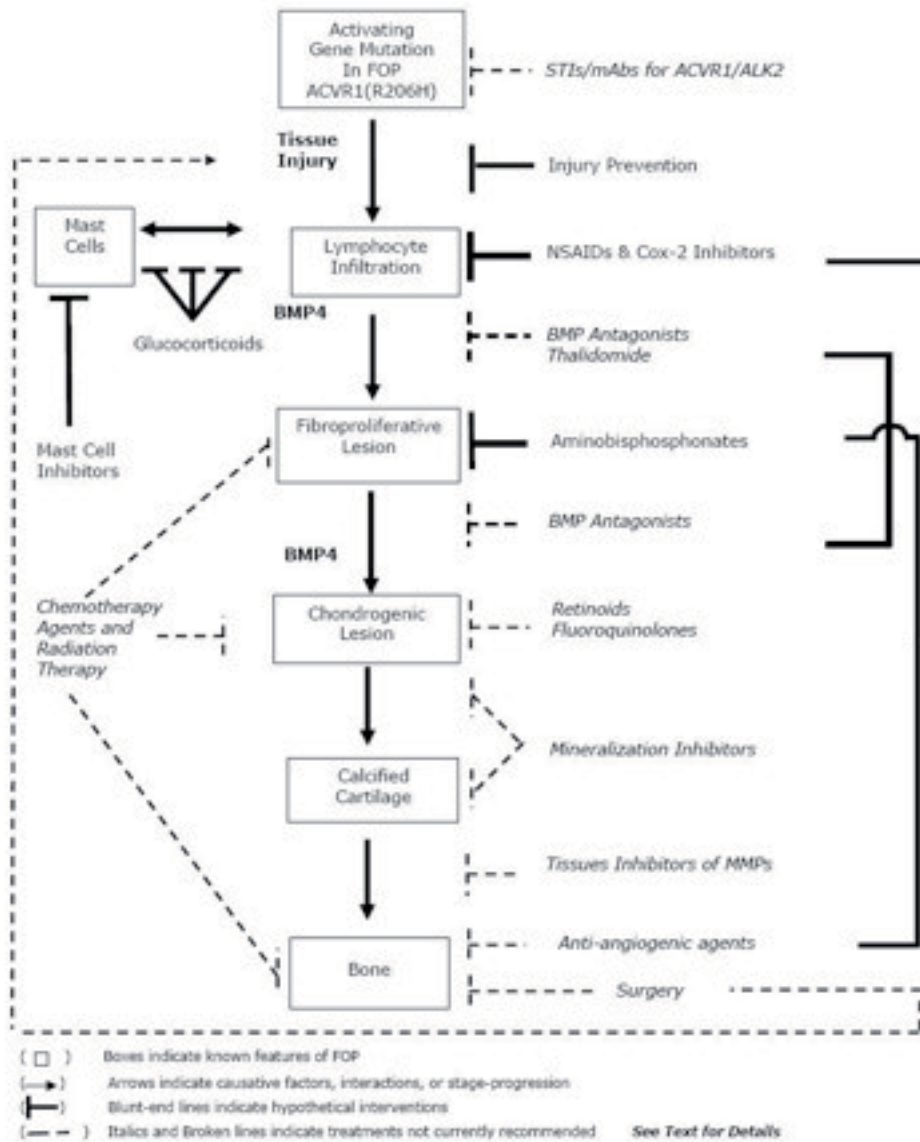
Hearing: Conductive hearing impairment is common. Perform periodic audiology evaluations. Hearing aids may improve conductive hearing loss.

Immunizations: Avoid all intramuscular immunizations. Subcutaneous immunizations are acceptable when FOP is quiescent. Avoid immunizations during flare-ups.

Influenza: Administer influenza vaccines subcutaneously, but never during flare-ups. Avoid live attenuated flu vaccine as it may cause flu-like symptoms and exacerbate FOP. Household contacts of FOP patients should be immunized annually. Cough suppression may alleviate undue stress on chest musculature.

Problem-
orientated
advice

FIGURE 1: SYMPTOMATIC TREATMENT SCHEMA IN FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA



Symptomatic treatment in FOP

Immunosuppression in FOP

349

THE JOURNAL OF BONE & JOINT SURGERY · JBJS.ORG
VOLUME 89-A · NUMBER 2 · FEBRUARY 2007

HEMATOPOIETIC STEM-CELL
CONTRIBUTION TO ECTOPIC SKELETOGENESIS

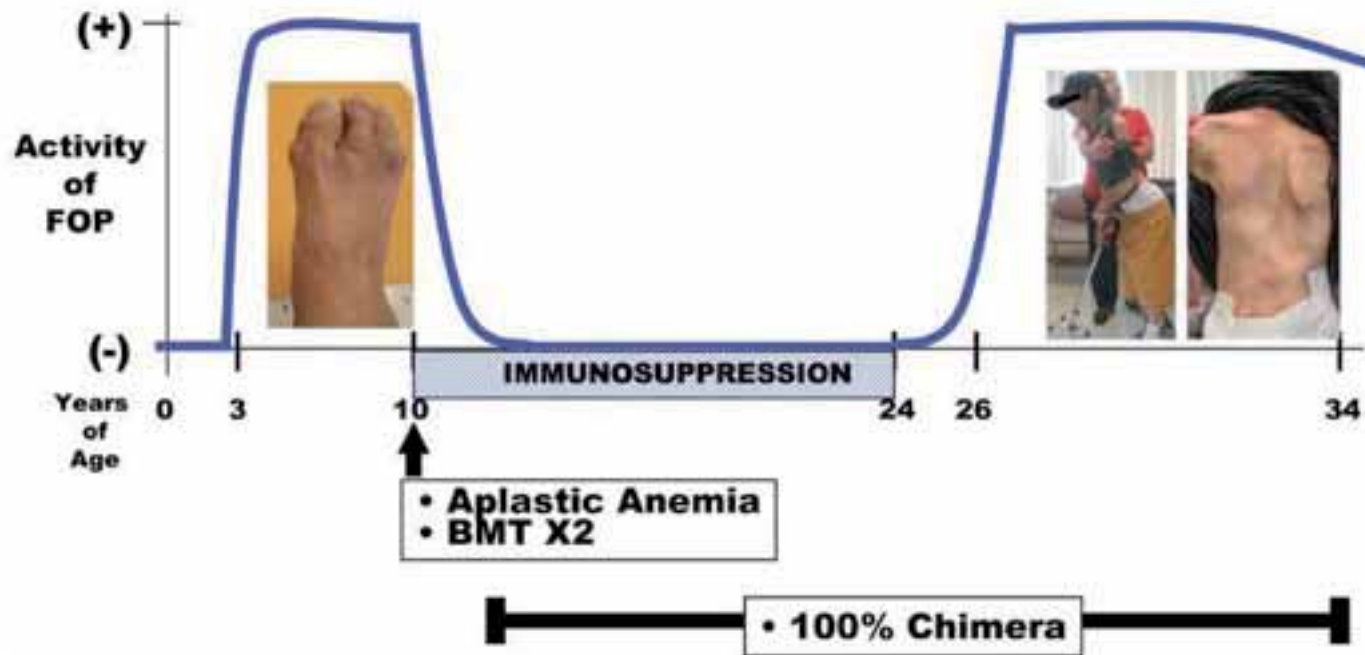


Fig 1

Time line of the activity of the fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) in the patient before, during, and after bone marrow transplantation (BMT). The photographs, made when the patient was thirty-five years old, show the foot with a malformed great toe and him standing with assistance (side and back views). A photograph of the foot when the patient was a child was not available.

Management: First visit (1)

- Check for typical anamnesis with heterotopic ossification
- Check for typical congenital malformations (Hallux valgus, malformed thumbs, osteochondromas etc.)
- XR: Hands, feet, neck, thorax, hips and knees
- Pulmonary function test and ECG

Management: First visit (2)

- Audiology evaluation
- Dental visit
- Genetic examination to verify the mutation
- Check the motor and joint function
- Therapy:
 - Consider continuous treatment with NSAID and montelukast
 - Corticosteroids for flare-ups
 - Trial of Pamidronate?

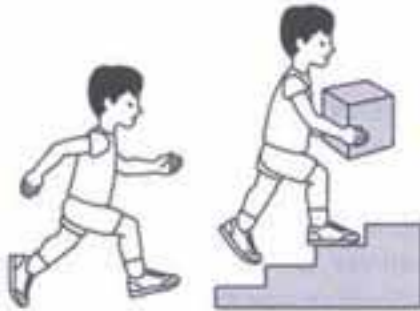
Further Management (3)

- Regular examinations by FOP-specialist every 6 months
- Regular examinations by pediatrician or family doctor every 2 months with lab tests when taking continuous drug therapy to monitor side-effects
- Dental visits once a year

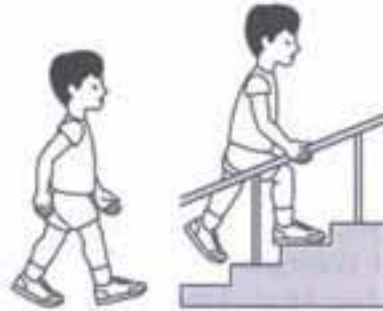
Further Management (4)

- Pulmonary function test and ECG once a year
- Audiology evaluations every other year till entering school
- Attendance of annual meetings as far as possible

GMFCS



GMFCS Stufe 1



GMFCS Stufe 2



GMFCS Stufe 3



GMFCS Stufe 4



GMFCS Stufe 5

Gross Motor Function Classification System (GMFCS) for FOP- Patients

QUESTIONARIO PER LA VALUTAZIONE DELLO STATO DI SALUTE DEI BAMBINI (CHAQ)

Attraverso questo questionario ci proponiamo di ottenere informazioni su quanto la malattia limiti le attività quotidiane del tuo bambino. Nel questionario scegliete, annerendo la casella corrispondente (1) (2) (3) (4) (5) , soltanto la risposta che meglio descrive le attività abituali del tuo bambino **NELLA SETTIMANA PRECEDENTE A QUESTA VALUTAZIONE. ANNOTATE SOLO LE DIFFICOLTÀ O LE LIMITAZIONI DOVUTE ALLA MALATTIA.** Se il tuo bambino ha difficoltà a svolgere determinate attività perché è troppo piccolo ma **NON** perché è **LIMITATO DALLA MALATTIA**, segnate "NON APPLICABILE". Sul retro di questa pagina potete aggiungere eventuali commenti.

	Senza alcuna difficoltà	Con qualche difficoltà	Con molta difficoltà	Incapace di farlo	Non applicabile
VESTIRSI E RIORDINARSI					
Il tuo bambino è capace di:					
- vestirsi, allacciarsi le scarpe, abbottonarsi e sbottonarsi	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- levarsi i capelli	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- togliersi le calze	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- tagliarsi le unghie delle mani	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ALZARSI					
Il tuo bambino è capace di:					
- alzarsi da una seggiolina o dal pavimento	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- mettersi a letto, alzarsi dal letto o alzarsi in piedi nel letto	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
MANGIARE					
Il tuo bambino è capace di:					
- tagliarsi la carne	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- portare una tazza o un bicchiere alla bocca	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- aprire una scatola di biscotti nuova	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
CAMMINARE					
Il tuo bambino è capace di:					
- camminare all'aperto su un terreno piano	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- salire cinque gradini	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
* Indichi gli eventuali sussidi che il tuo bambino usa abitualmente per le attività sopra elencate					
- bastoncino	<input type="checkbox"/>	- sussidi per vestirsi (bottoni a gancio, calzascarpe dal manico lungo, maglione con cerniere)			<input type="checkbox"/>
- girello	<input type="checkbox"/>	- matita fatta su misura o altri utensili speciali			<input type="checkbox"/>
- stampelle	<input type="checkbox"/>	- sedia speciale o costruita su misura			<input type="checkbox"/>
- sedia a rotelle	<input type="checkbox"/>	- altro (specifichi il tipo: _____)			<input type="checkbox"/>
* Indichi ogni categoria per la quale il tuo bambino abitualmente ha bisogno dell'aiuto di un'altra persona A CAUSA DELLA SUA MALATTIA					
- vestirsi e riordinarsi	<input type="checkbox"/>	- mangiare			<input type="checkbox"/>
- alzarsi	<input type="checkbox"/>	- camminare			<input type="checkbox"/>

Childhood Health Assessment Questionnaire



Thank you for your attention!