

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Fibrodysplasia ossificans progressiva

Fibrodysplasia ossificans progressiva är en sjukdom som innebär att extra benvävnad bildas i kroppen. Benvävnaden växer över lederna och gör att personer med sjukdomen blir alltmer orörliga med tiden. Hur mycket rörligheten påverkas varierar mellan personer med sjukdomen.

Fibrodysplasia ossificans progressiva orsakas oftast av en nymutation. I Sverige känner man till ungefär 15 personer med sjukdomen.

SYM TOM

Ett vanligt symtom hos nyfödda med fibrodysplasia ossificans progressiva är att stortårna är korta och böjda inåt mot de andra tårna.

Under barndomen uppkommer svullnader i olika vävnader i kroppen, till exempel i musklerna. En svullnad är ofta det första tecknet på att extra benvävnad bildas. Det sker oftast spontant men benvävnad kan också bildas i samband med skador. Det brukar börja med att barnen får svullnader på huvudet, nacken, ryggen och skulderna. Senare får de också svullnader i armbågarna, höfterna, knäna och i käken. Oftast växer svullnaderna under några veckor för att sedan krympa. När benvävnaden bildas är det vanligt att personer med sjukdomen upplever smärta. Rörligheten i kroppen minskar allteftersom ny benvävnad bildas. Hur mycket rörligheten påverkas varierar mellan personer med sjukdomen. Det är vanligt att bröstkorgen blir mindre rörlig vilket påverkar andningen. Många med sjukdomen får därför lättare luftförskatarr och lunginflammation. Fler än hälften har nedsatt hörsel.

Graviditet och förlossning innebär allvarliga risker för både mamman och barnet.

ORSAK

Sjukdomen orsakas av en genförändring. Förändringen gör att celler som bildar benvävnad aktiveras.

BEHANDLING

Personer med fibrodysplasia ossificans progressiva behöver rehabiliteringsinsatser. Rörligheten och muskelstyrkan kan till exempel tränas med lågintensiv träning i vatten. Rörligheten i bröstkorgen tränas med andningsgymnastik.

Det är viktigt att försöka undvika skador som kan göra att extra benvävnad bildas. Operationer och injektioner i musklerna bör undvikas så långt det är möjligt.

Smärta vid benbildning kan behandlas med läkemedel. Läkemedel används också för att försöka förebygga att extra benvävnad bildas.

Hjälpmiddel och anpassningar underlättar vardagen. Vuxna med sjukdomen behöver oftast stöd i det dagliga livet. Psykologiskt och socialt stöd är viktigt.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Barn- och Ungdomscentrum på Norrlands Universitets-sjukhus i Umeå kan ge råd om behandling och uppföljning.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Svenska FOP-föreningen

The International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association (IFOPA)

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om fibrodysplasia ossificans progressiva som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad december 2018.