

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP)

Patiënteninformatie

Deze informatie is bedoeld voor patiënten die Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) hebben en hun naasten. U leest hier uitleg over de klachten, de ziekte, onderzoek en behandeling. U vindt ook informatie over de begeleiding in ons centrum. De informatie is bedoeld om het proces van eerste klacht naar diagnose en behandeling op onze polikliniek duidelijk te maken, maar vervangt geen persoonlijk advies van uw dokter.

Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten is gespecialiseerd in zeldzame botziekten zoals FOP. Het centrum werkt nauw samen met andere medische specialisten, internationale expertisecentra en de patiëntenvereniging FOP stichting Nederland

- [FOP Stichting Nederland](#)

Heeft u vragen, dan kunt u terecht bij uw behandelend arts of het behandelteam van Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten.

1. Wat is Fibrodysplasia Ossificans Progressiva?

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) is een uiterst zeldzame, aangeboren ziekte waarbij er extra bot wordt aangemaakt buiten het skelet. Nieuw bot kan spontaan ontstaan, maar ook bij lichamelijke letsel. Dit gebeurt vooral in spieren en pezen en begint meestal met een pijnlijke, rode en warme zwelling, genaamd flare-up. Tijdens hun leven ontwikkelen mensen met FOP een 'tweede' skelet, wat leidt tot verminderde bewegelijkheid en soms problemen met ademen.

Oorzaak

De oorzaak van FOP is een schrijffout in het erfelijke materiaal van het lichaam (DNA). In bijna alle gevallen komt dit door een verandering in het ACVR1-gen. Dit zorgt voor een afwijkend eiwit dat betrokken is bij de groei van botten en spieren, en het veranderen van kraakbeen in bot. Door die verandering in het DNA ontstaat er bot op plekken waar dat niet hoort.

2. Eerste klachten

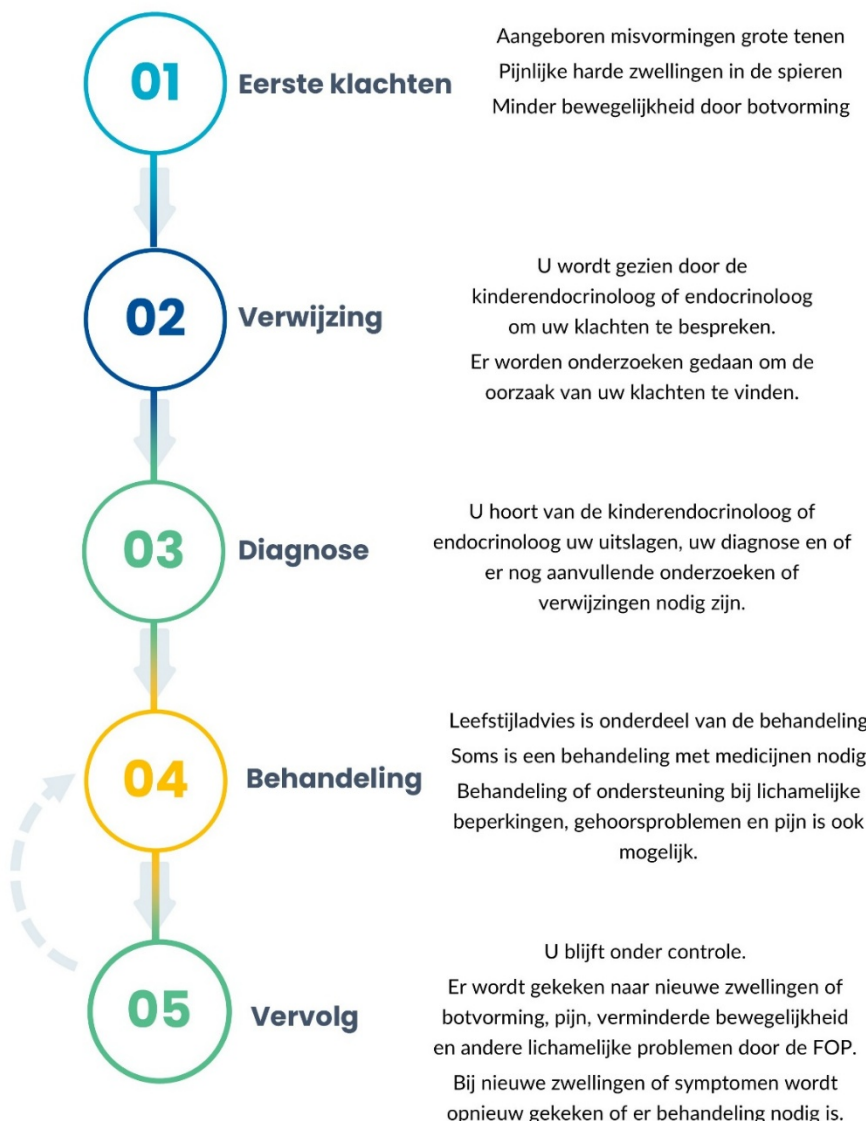
De eerste klachten bij FOP ontstaan al op de kinderleeftijd. Verdachte kenmerken waar artsen op letten zijn

- aangeboren misvormingen van de grote tenen
- pijnlijke rode warme zwellingen (flare-ups) in de spieren, met name in de nek, op de rug en bij de schouders
- harde knobbels op plekken waar nieuw bot gevormd is
- stijfheid en verminderde beweeglijkheid door de zwellingen en botvorming.

3. Verwijzing

Denkt de huisarts of specialist aan FOP? Dan krijgt u een verwijzing naar ons expertisecentrum. Dit geldt ook als u al weet dat u FOP heeft. Bij uw eerste afspraak op de polikliniek spreekt u met een internist-endocrinoloog of kinderendocrinoloog. U bespreekt uw klachten en mogelijk zijn extra onderzoeken nodig.

Schema zorgpad Fibrodysplasia ossificans progressiva



4. Diagnose

Tijdens uw afspraak op de polikliniek bespreekt de arts uw medische voorgeschiedenis en klachten met u, en voert lichamelijk onderzoek uit. Tegenwoordig wordt bijna altijd DNA-onderzoek gedaan om te kijken of u FOP heeft (tenzij dat al in een ander centrum gebeurd is).

Onderzoeken

Om de diagnose te stellen kunnen de volgende onderzoeken worden verricht:

- lichamelijk onderzoek
- röntgenonderzoek en andere beeldvorming zoals een gespecialiseerde PET scan om actieve botvorming aan te tonen
- bloedonderzoek (bloedafname door de afdeling anesthesie)
- DNA-onderzoek, via een bloedafname
- vragenlijsten over uw kwaliteit van leven en de impact van uw ziekte.

Multidisciplinair overleg

De definitieve diagnose wordt vastgesteld door een team van verschillende specialisten (multidisciplinair overleg) met o.a. endocrinologen, radiologen en klinisch genetici met ruime ervaring in FOP. Hier worden vaak ook nog andere specialismes die ervaring met FOP hebben bij betrokken.

5. Behandeling

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva is niet te genezen. Het doel van de behandeling is om u zo goed mogelijk te laten bewegen en zo zelfstandig mogelijk te blijven. Wij proberen pijn te verminderen en problemen met bijvoorbeeld het gehoor of bewegen snel te behandelen of te voorkomen.

Leefstijladviezen

Bij FOP is het belangrijk om lichamelijk letsel te vermijden, omdat dat een opvlamming (flare-up) kan veroorzaken met daarna meer botvorming. Uw arts bespreekt goede gewoonten met u, zoals veilig bewegen en gezonde voeding met voldoende calcium.

Wat mag wel en wat niet?

- Spier-injecties (bijvoorbeeld vaccinaties in een spier) zijn niet toegestaan.
- Prikken in een ader of onder de huid mag alleen door zeer ervaren artsen of anesthesiologen met kennis van FOP.
- Operaties of andere ingrepen mogen alleen als het echt niet anders kan.

Medicatie

Soms zijn medicijnen nodig om pijn of zwellingen en flare-ups te behandelen. Er wordt per patiënt gekeken of er medicijnen nodig zijn en wat het meest geschikte medicijn is. Tijdens een flare-up kunnen ontstekingsremmende medicijnen zoals prednison nodig zijn. Het doel van deze behandeling is om te proberen nieuwe botvorming te voorkomen of verminderen. Deze behandeling wordt ook soms gegeven om een flare-up te voorkomen, zoals bij groot lichamelijk letsel of rondom een noodzakelijke ingreep. De keuze voor medicijnen wordt altijd besproken in ons team van ervaren specialisten.

Op dit moment doen artsen samen wereldwijd onderzoek naar FOP. Zij kijken of een nieuw medicijn kan helpen om nieuwe botvorming bij FOP te voorkomen. Het Amsterdam UMC Expertisecentrum voor Zeldzame Botziekten is ook betrokken bij dit soort onderzoeken, soms kunt u daar aan mee doen.

Overige behandeling

Afhankelijk van uw klachten kan behandeling bestaan uit:

- behandeling van pijn
- behandeling van long problemen
- begeleiding en behandeling bij gehoor-, kaak-, voeding- of andere problemen
- fysiotherapie en oefentherapie (in uw eigen regio)
- hulpmiddelen.

6. Vervolg

Na uw eerste bezoek blijft u onder controle bij ons centrum. De arts bekijkt hoe het met u gaat en of er nieuwe problemen zijn.

Tijdens de controle op de polikliniek kan aandacht worden besteed aan:

- nieuwe botvorming of zwellingen
- pijn
- uw mogelijkheden om te bewegen
- gehoor
- hart en longen
- ogen
- voeding
- vermoeidheid en kwaliteit van leven.

Hoe vaak u op controle komt en welk onderzoek nodig is, hangt af van uw persoonlijke situatie. Soms is 1 keer per jaar genoeg, als het rustig is. Is er een flare-up of zijn er nieuwe klachten? Dan plannen we snel een extra afspraak. U kunt zelf altijd een extra afspraak aanvragen.

Tijdens het vervolg op de polikliniek kan blijken dat u (opnieuw) behandeling nodig heeft. U behandelend arts bespreekt dit met u.

7. Begeleiding & multidisciplinair team

De zorg voor volwassenen met FOP is complex. Wij werken samen met verschillende zorgverleners. Het behandelteam kan onder andere bestaan uit:

- internist-endocrinoloog of kinderendocrinoloog
- klinisch geneticus
- orthopeed
- anesthesioloog
- KNO-arts
- revalidatiearts
- fysiotherapeut
- tandarts of kaakchirurg

- longarts
- cardioloog
- oogarts
- neurochirurg
- neuroloog
- dietist.

Uw behandelend (kinder-)endocrinoloog is doorgaans de hoofdbehandelaar en uw vaste aanspreekpunt. Uw huisarts blijft verantwoordelijk voor de algemene medische zorg.

8. Praktische zaken & ondersteuning

Leven met een chronische aandoening zoals FOP heeft invloed op bewegen, werk, hobby's en het dagelijks leven. Het behandelteam kan u adviseren over:

- veilig bewegen
- hulpmiddelen en voorzieningen.

Als het nodig is kunnen zij u ook doorverwijzen voor extra ondersteuning bij al deze zaken. Ook kunnen zij u doorverwijzen voor psychologische ondersteuning bij het leven met een chronische aandoening zoals FOP als dat nodig of gewenst is.

De patiëntenvereniging FOP Stichting Nederland biedt lotgenotencontact, informatie en ondersteuning

- [FOP Stichting Nederland](#)

Voor vragen over de (poliklinische) zorg kunt u contact opnemen met uw behandelend arts.

Voor vragen over lopend wetenschappelijk onderzoek naar FOP in ons centrum kunt u contact opnemen via:

- FOP.Amsterdam@amsterdamumc.nl

9. Overgang van kinder- naar volwassenenzorg

Wanneer u als kind de diagnose krijgt, is er een overgang naar volwassenenzorg rond de leeftijd van 18 jaar. Het behandelteam verandert en er wordt meer aandacht besteed aan zelfstandigheid. Er is altijd goede communicatie en overdracht om ervoor te zorgen dat belangrijke informatie niet verloren gaat. We kijken samen wanneer u klaar bent voor de overgang.

10. Woordenlijst

- **Botvorming / heterotopie botvorming**

Nieuw bot dat ontstaat op plekken waar dat niet hoort, bijvoorbeeld in de spieren.

- **Cardioloog**

Een dokter die gespecialiseerd is in hart- en vaatziekten.

- **DNA**

Het erfelijk materiaal in het lichaam. DNA bevat de informatie die bepaalt hoe het lichaam is opgebouwd en werkt.

- **Endocrinoloog (internist-endocrinoloog / kinderendocrinoloog)**

Een dokter die gespecialiseerd is in hormonen en stofwisselingsziekten, waaronder botziekten, en behandelt met medicijnen als dat nodig is.

- **Gen**
Een klein onderdeel van het DNA dat informatie bevat voor een bepaalde eigenschap of functie van het lichaam.
- **Genetisch onderzoek (DNA-onderzoek)**
Onderzoek waarbij het DNA wordt onderzocht om te kijken of er een erfelijke afwijking (variant) aanwezig is die de ziekte kan verklaren.
- **Klinisch geneticus**
Een dokter die gespecialiseerd is in erfelijke aandoeningen en patiënten en families begeleidt bij genetisch onderzoek en DNA-uitslagen.
- **KNO-arts**
Een dokter die gespecialiseerd is keel-, neus- en ooraandoeningen.
- **Multidisciplinair overleg**
Een overleg waarbij meerdere specialisten samen een diagnose stellen of een behandelplan maken, ieder vanuit zijn eigen deskundigheid.
- **Orthooped**
Een dokter die botten, gewrichten, spieren en pezen behandelt en operaties uitvoert als dat nodig is.

11. Disclaimer & herziening

Deze folder is bedoeld als algemene informatie en vervangt geen persoonlijk medisch advies. De inhoud wordt periodiek herzien op basis van nieuwe wetenschappelijke inzichten (minimaal elke 5 jaar). Suggesties of feedback kunt u bespreken met uw behandelteam.