



VAD ÄR FOP?

FOP = ACVR1(c.617G>A; R206H)

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva är en genetisk mutation och en av världen mest sällsynta diagnoser som omvandlar muskler, senor, ligament och annan sammanbindande vävnad till skelett. Bryggor av extraben formas över leder i karakteristiska mönster, som gradvis begränsar/förhindrar rörligheten. En diagnos där kroppen inte bara producerar för mycket ben, utan ett extra skelett som gör leder i kroppen orörliga.

Barn med FOP ser helt normala ut vid födseln, förutom en medfödd missbildning av deras stortår. Under det första eller andra årtiondet i livet bildar barnen smärtsamma svullnader/knölar på nacken, ryggen och skuldrorna som utvecklas till ben, en process som kallas heterotopisk förbening. FOP fortskrider sedan längs med bålen och lemman i kroppen och förvandlar friska muskler till tillsynes helt normala ben. Dessa bryggor av ben innebär begränsad rörlighet, och några försök att ta bort dem resulterar i en exploderande nybildning av ben.

Hos en del människor är processen väldigt snabb, medan den hos andra är mer långsam. Extraben växer inte hela tiden. En person med FOP kan gå flera månader utan ett enda utbrott, men ändå finns alltid en risk att extraben bildas, antingen helt utan varning eller som ett resultat av ett trauma, t ex ett slag eller fall, intramuskulär spruta, eller operation. FOP drabbar en på två miljoner födselar, man uppskattar att det finns 2500 personer världen över men idag känner man endast till runt sjuhundra personer, av dom finns 15 st i Sverige.

Forskning pågår i Philadelphia, USA. det vi lär oss genom FOP-forskningen kan också sprida ett ljus över benskörhet, ledgångsreumatism, degenerering i hjärtklaffar, ryggmärgsskador och andra benrelaterade tillstånd. Upptäckter som görs i FOP-laboratoriet kan också öppna dörrarna för forskningen kring andra genetiska sjukdomar.

**Stöd FOP-drabbade genom bidrag till FOP-forskningen
bankgiro 5823-7140**



För mer information www.fopsverige.se www.ifopa.org

Kontakt: Marie Hallbert marie.hallbert@gmail.com tel. 0708-362662
Ordförande i Svenska/Skandinaviska FOP-föreningen.
IFOPAs FOP Ambassadör i Sverige, mamma till Hugo som har FOP