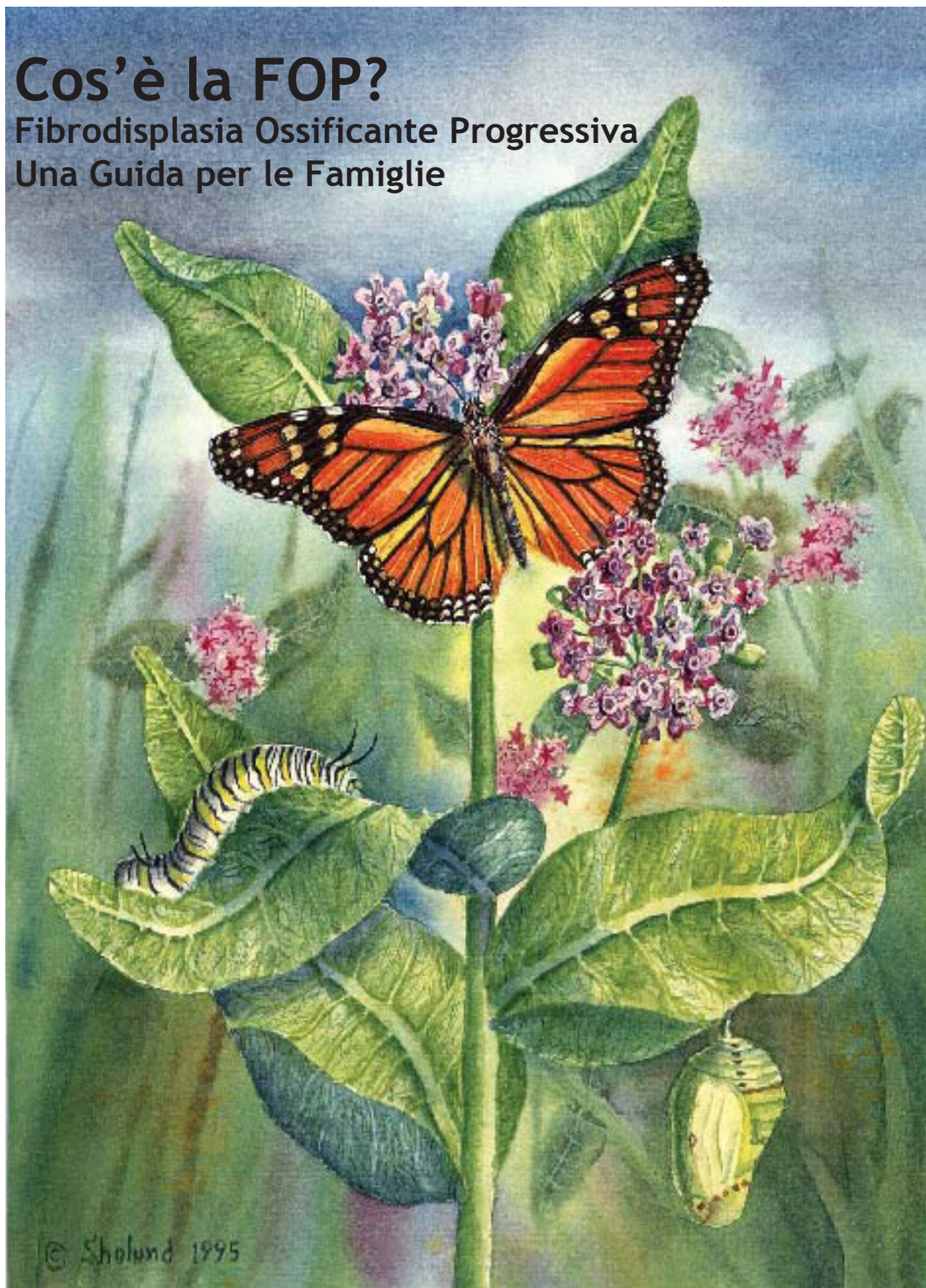


Cos'è la FOP?

Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

Una Guida per le Famiglie



International FOP Association (IFOPA) • Winter Springs, Florida
Terza Edizione, 2009

Editore: Sharon Kantanie

Editori Medici: Patricia L.R. Delai, M.D., Frederick S. Kaplan, M.D.,
Eileen M. Shore, Ph.D.



Questo libro è dedicato a tutte le famiglie che convivono con la FOP ogni giorno.

La copertina

Il dipinto sulla copertina di questo libro si chiama ‘‘Il Circolo della Vita.’’ Avevo numerose ragioni per scegliere questo titolo per il mio dipinto di una farfalla. La farfalla per me è un simbolo di speranza e nuovi inizi. E’ un soggetto in cui tutti possono identificarsi e tutti hanno visto una farfalla. Mostrare il ciclo della farfalla monarca racconta dei cambiamenti nella vita che si verificano anche con la FOP.

Ho preso il dettaglio di una farfalla in acquerello per mostrare cosa si può fare dopo essersi adattati alla FOP. Dipingevo con la mano destra fino a due anni fa quando il mio gomito destro si è bloccato, costringendomi a dipingere per la maggior parte delle volte con la mano sinistra. Per questo dipinto era la prima volta che disegnavo una farfalla monarca con le ali aperte usando la mano sinistra. La considero una delle più difficili farfalle da dipingere. Con il mio dipinto voglio anche dimostrare che le persone con la FOP possono avere una vita produttiva. E’ importante avere un interesse speciale come è la pittura per me.

Jack B. Sholund

Bigfork, Minnesota

1995 (per la prima edizione di *Cos’è la FOP? Una Guida per le Famiglie*)

Contenuti

Prefazione	ix
Introduzione	xi
Nota per i lettori	xii
Capitolo 1	
FOP: Le basi	1
Panoramica generale	1
Diagnosi	2
Storia della FOP	2
Quante persone hanno la FOP?	3
Le ossa con la FOP e le ossa "normali"	3
Come influisce la FOP sui muscoli	3
P sta per progressiva.....	4
La ricerca delle risposte—la ricerca sulla FOP	4
Capitolo 2	
Cose da evitare e alternative	5
Iniezioni intramuscolari e immunizzazioni	5
Chirurgia.....	6
Cadute	8
Paura.....	9
Capitolo 3	
Riacutizzazioni	10
Cosa causa una riacutizzazione?.....	10
L'osso in formazione	10
Noduli e urti	11
FOP e dolore.....	12
Capitolo 4	
FOP e mobilità	14
Come la FOP influisce sulla mobilità	14
Persone diverse sono affette diversamente.....	14
Si può fare qualcosa per aiutare una persona con la FOP a mantenere la mobilità?.....	15
Attività fisiche	15
Andare in giro.....	16
Capitolo 5	
Il mondo medico	18
Introduzione	18
Scegliere un medico.....	18
Aiutare il vostro medico a fornire un'assistenza migliore	18

Modi per condividere le informazioni cliniche.....	19
--	----

Capitolo 6

Decidere il trattamento della FOP	22
Introduzione	22
Sì, è un po' confuso	22
Introduzione ai corticosteroidi (prednisone).....	23
e farmaci anti-infiammatori.....	23
Prednisone	23
Minestra Alfabetica—Inibitori Cox-2 e FANS	24
(Farmaci Anti-Infiammatori Non-Steroidei)	24
Cosa sono gli aminobifosfonati e perchè potrebbero aiutare nel trattamento della FOP?	25
(Pamidronato e Zoledronato)	25
Il sistema immunitario e perchè il Montelukast.....	28
(Singulair) potrebbe aiutare nel trattamento della FOP.....	28
Rilassanti muscolari	28
FOP e studi clinici farmacologici	29
Cosa fare nelle situazioni comuni di riacutizzazione.....	29
Il futuro del trattamento della FOP	29

Capitolo 7

Emergenze	32
Valutare un'emergenza	32
Come gestire gli altri traumi	34

Capitolo 8

Il trattamento del dolore acuto e cronico.....	35
Introduzione	35
Tenete in mente queste cose.....	35
Opzioni disponibili e dove rivolgersi per chiedere aiuto.....	36
Relazioni con il dolore.....	37
Medicina complementare.....	38
Diario del dolore	40
Conclusioni.....	41

Capitolo 9

Problemi orali e dentari.....	43
Quando si ammala la mascella solitamente?.....	43
Cure dentarie preventive.....	43
Mangiare.....	44
Se c'è un modo per mangiare.....	44
Creare spazio extra	47
Minimizzare il rischio durante le procedure odontoiatriche — iniziare bene....	48
Minimizzare il rischio durante le procedure odontoiatriche — anestesia	48
Minimizzare il rischio durante le procedure odontoiatriche—sistemare il problema.....	49
Ortodonzia e FOP.....	50
Dove rivolgersi per un consiglio	50

Capitolo 10

FOP e respirazione	52
Panoramica	52
Studio.....	52
Quando consultare uno specialista polmonare	53
Polmonite.....	54
Incoraggiare una buona respirazione	55

Capitolo 11

FOP e influenza	56
Influenza	56
Maggiori rischi per le persone con la FOP che prendono l'influenza.....	56
La prevenzione è la migliore medicina	57
Se vi ammalate	58

Capitolo 12

Calcoli renali	59
Cos'è un calcolo renale?.....	59
Le persone con la FOP e i calcoli renali	59
Diagnosi e trattamento.....	60
Raccomandazioni	60

Capitolo 13

Miscellanea sulla salute dalla testa ai piedi	62
Perdita dell'udito	62
Piercings e tatuaggi sull'orecchio e sul corpo.....	62
Mal di testa.....	63
Il latte è una cosa buona.....	63
L'importanza della vitamina D.....	64
Gonfiore sotto la mandibola.....	64
FOP e la colonna vertebrale	64
Gonfiore agli arti	65
Ossa fratturate.....	66
Stare comodi	66
Piaghe da decubito.....	67
Osso extra sotto il ginocchio—Osteocondroma	69
Ciclo mestruale	69
Il tempo atmosferico influisce sulla FOP?.....	69

Capitolo 14

Genetica	70
DNA—I nostri mattoncini	70
L'alfabeto genetico.....	70
Come ci si ammala di FOP	71
Fratelli e sorelle	71
Ereditare la FOP	71
Gravidanza e FOP	72

Capitolo 15

Il gene della FOP	74
Il gene della FOP—Cosa fa questo gene?	74
Scoprire la mutazione genetica	74
Il gene della FOP gene e il futuro della ricerca sulla FOP	75
La grande domanda—Quanto ci vorrà per sviluppare un trattamento efficace per la FOP ora che il gene è stato identificato?	76
FOP e altre condizioni delle ossa	76
Test genetici per la mutazione della FOP.....	77

Capitolo 16

Famiglie che affrontano le sfide della FOP	78
--	----

Capitolo 17

Alla ricerca della montagna magica: <i>La nostra vita familiare con la FOP</i>	86
--	----

Capitolo 18

I miei figli	96
--------------------	----

Capitolo 19

Io e mia sorella	99
------------------------	----

Capitolo 20

Vivere con la FOP: <i>Quando volere non è sufficiente</i>	101
---	-----

Capitolo 21

Incoraggiare l'indipendenza: <i>Genitori di bambini con la FOP</i>	105
--	-----

Capitolo 22

Ridefinire l'indipendenza: <i>Adulti con la FOP</i>	109
---	-----

Capitolo 23

FOP e scuola: <i>Panoramica e discussione</i>	113
Sicurezza	114
Comprensione.....	115
Equilibrio.....	116
Risorse	117
Sostegno	119

Capitolo 24

FOP e scuola: <i>Idee e risorse</i>	121
Scuola Materna ed elementare	121
Scuola secondaria (dal 6° al 12° anno) e transizione.....	126
Istruzione post-secondaria e impiego	127

Come trovare gli articoli di ausilio.....	129
Le leggi statunitensi che regolano l'istruzione degli studenti disabili	129

Capitolo 25

Trovare le risorse	131
Camera da letto e bagno.....	133
Articoli informatici.....	135
Cucinare e mangiare	136
Vestirsi e toletta.....	137
Modifiche in casa	139
Ufficio e scuola	141
Estendersi	142
Svago.....	143
Altre risorse - Internazionale	144
Altre risorse - Stati Uniti	145

Capitolo 26

Servizi IFOPA	146
Introduzione	146
Sito web	146
Newsletters IFOPA.....	146
Centro Risorse Betty Anne Laue/IFOPA.....	147
FOPonline e-mail newsgroup	147
Premio Qualità della Vita.....	148
Incontri per le famiglie	149
Simposi internazionali	149
Come ci riusciamo	149
Supporto alle raccolte fondi delle famiglie.....	150
Risultati IFOPA	151

Capitolo 27

Risorse FOP nel mondo	152
Siti Web sulla FOP	154
Supporto tramite e-mail.....	155

Capitolo 28

Specialisti medici nel mondo	156
Cure odontoiatriche per i pazienti con la FOP	172
Anestesia generale per i pazienti con la FOP	173
Riabilitazione per i pazienti con la FOP (sedie a rotelle e sedie).....	173

Prefazione

La vita non ti prepara per la fibrodiplosia ossificante progressiva.

A nostra figlia Miranda Friz è stata diagnosticata la FOP il 19 Aprile 2007. Miranda aveva 2 anni e 3 mesi ed era una bambina vivace e amava divertirsi. Scoprire la e che nostra figlia l'aveva è stato uno shock tremendamente doloroso per me e mio marito. Ho saputo che la nostra reazione era tipica dei genitori nella nostra situazione. Per settimane dopo la diagnosi, ci sentivamo come se il nostro mondo fosse impleso. Ci siamo disperati, infuriati e ci siamo chiesti come poteva essere successo questo alla nostra adorata bambina...

Ma mentre lottavamo con le nostre difficili emozioni, Miranda andava avanti allegramente ----ridacchiava, chiacchierava, urlava, buttava il cibo sul pavimento, giocava con i suoi giocattoli e faceva tutte le cose normali per le bambine. Dopo un po', io e Peter abbiamo cominciato a capire che se volevamo che Miranda continuasse crescere bene, dovevamo imparare come gestire la FOP. Non potevamo lasciare che *essa* gestisse *noi*. Abbiamo cominciato a porci domande: come teniamo Miranda al sicuro? Poteva giocare con i suoi fratelli più grandi? Andare in bicicletta? Stare all'aperto? E la scuola? C'erano molte domande e avevamo bisogno di risposte.

Allora, eravamo già membri dell'International FOP Association e sapevamo che la IFOPA c'era per aiutarci. Come di solito, la IFOPA aveva una utilissima *Guida per Famiglie* disponibile sul suo sito. Con molta trepidazione, ma ancor più determinazione, abbiamo stampato la guida e abbiamo cominciato a leggerla. Alcune informazioni contenute nella guida erano angoscianti e dovvemo saltare alcune parti per mantenere il nostro equilibrio. Per la maggior parte, tuttavia, eravamo grati e sollevati di apprendere che la guida conteneva anche le informazioni vitali di cui avevamo bisogno. La particolare bellezza della guida stava nel riconoscere che c'erano sfide comuni che tutti affrontavano con la FOP, ogni famiglia doveva stabilire il miglior modo per sostenere e proteggere un proprio caro con la FOP.

La guida era una risorsa inestimabile per noi. Eppure, non potevamo fare a meno di notare che era un po' vecchia, con molti riferimenti su come era difficile la ricerca della FOP e come scoprire la causa genetica sarebbe stato molto importante per trovare una cura... In realtà, allora, la mutazione genetica che causa la FOP si conosceva da più di un anno! I ricercatori stavano già facendo grandissimi passi nel soddisfare la profezia della guida originale.

Recentemente, siamo stati contenti di sapere che il membro veterano dell'IFOPA Sharon Kantanie aveva una revisione in corso della guida. La versione che state per leggere è il frutto degli sforzi di Sharon come scrittrice ed editrice ed è un aggiornamento di cui si aveva fortemente bisogno. E' ampiamente estesa e contiene le spiegazioni dei progressi più importanti nella conoscenza scientifica. La guida rivolge frequentemente anche domande comuni sulla vita con la FOP, per esempio

se il piercing all'orecchio o sul corpo è sicuro, come possono i bambini con la FOP frequentare la scuola e come le persone con la FOP possono essere immunizzate.

Oltre agli argomenti di natura pratica, la nuova guida contiene discussioni sulla gestione della FOP. Mi piace in modo particolare la sezione si rivolge a "Le famiglie che affrontano le sfide della FOP." Penso che sia stata una grande idea includere una sezione come questa, perchè per me è stato enormemente di aiuto scoprire come altre famiglie hanno affrontato una diagnosi di FOP. Questa sezione è un buon modo per iniziare a vedere come le persone con la FOP trionfano nelle sfide e per presentarvi alcuni ottimi membri della comunità FOP.

Dopo una diagnosi di FOP, potreste sentire, come noi, che vi manchi la terra sotto i piedi. Fortunatamente, *Cos'è la FOP? Una Guida per le Famiglie* potrà aiutarvi a tornare a terra e vi aiuterà a mettere in grado il vostro caro con la FOP non solo di vivere, ma anche di vivere bene.

Karen Munro, luglio 2008

Introduzione

Immaginate di essere improvvisamente trasportati in un nuovo luogo dove tutti parlano una strana lingua e niente è familiare. Avete molte domande, ma nessuna risposta. Sembra che la vita non sarà più la stessa. Questo è spesso ciò che accade quando i genitori hanno un bambino con una diagnosi di FOP.

Questa guida è rivolta ai genitori e alle famiglie dei bambini che hanno la FOP----- non perché loro sono il pubblico previsto, ma perché troppo spesso in passato sono stati il pubblico trascurato incapace di trovare qualcosa che li aiutasse a capire cosa stava succedendo al loro bambino.

Gli argomenti medici presentati nella prima parte di questo libro provano a prevedere le domande che le famiglie possono avere o le situazioni cliniche che possono presentarsi. Certe generalizzazioni sono state fatte utilizzando le ultime informazioni cliniche e di ricerca nello sforzo di aiutare i genitori a prevedere le esigenze del loro figlio. Allo stesso tempo è importante notare che mentre molte caratteristiche comuni della FOP esistono in quasi tutti quelli che ne sono affetti, la FOP può influire su ogni persona in modi diversi. Le differenze tra i soggetti possono alterare i potenziali benefici o i rischi dei farmaci o possibilità di trattamento. La decisione finale sul trattamento spetta a voi e al vostro medico.

Per maggiori informazioni riguardo il trattamento delle riacutizzazioni, si prega di consultare “La Gestione Clinica della Fibrodisplasia Ossificante Progressiva: Considerazioni sull’Attuale Trattamento,” disponibile su www.ifopa.org o contattando l’ufficio del Dr. Frederick Kaplan all’Università di Pennsylvania School of Medicine allo 215-349-8726. E’ possibile anche inviare un e-mail alla sua assistente a Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.

FOP non è solo una diagnosi clinica. E’ anche una malattia che influisce su molti altri aspetti della vita. Per questo motivo, la terza edizione di *Cos’è la FOP? Una Guida per le Famiglie* ora presenta degli articoli su altre sfide che le famiglie che hanno a che fare con la FOP affrontano, per esempio guardare gli effetti della FOP sulla vita familiare, promuovere l’indipendenza nei bambini, ristabilire l’indipendenza per gli adulti, comunicare le esigenze speciali della FOP agli insegnanti così che la scuola possa essere un ambiente sicuro e di crescita per l’apprendimento e trovare le risorse per affrontare le sfide della FOP. Tenete a mente, leggendo questi articoli, che essi presentano delle riflessioni personali delle famiglie riguardo le loro situazioni particolari. I lettori dovrebbero parlare con i membri della propria famiglia e i professionisti di fiducia prima di prendere decisioni per il proprio bambino e la famiglia.

La terza edizione della guida sulla FOP arriva in un buon momento nella storia della FOP. Il gene è stato trovato, le associazioni nel mondo sono state create e i medici di tutto il mondo hanno mostrato interesse nella FOP. La speranza di un trattamento o di una cura è più forte che mai.

Nota per i lettori

Alcuni capitoli che seguono si riferisco alle persone con la FOP e alle loro famiglie. L'età dei soggetti è l'età al momento in cui ogni parte è stata scritta (in alcuni casi si risale al gennaio 2007). Sebbene questo libro sia pubblicato nel 2009, è stato deciso consapevolmente di farlo al fine di preservare la vita e i sentimenti del momento presente.

Se sei un genitore di un bambino con una diagnosi recente, potresti voler elaborare le informazioni di questo libro gradualmente. La struttura di questo libro è stata impostata in modo tale che le informazioni più necessarie siano all'inizio-----sezioni come "Le basi" e "Cose da evitare e alternative." E se non si riesce ad andare oltre i primi capitoli del libro alla prima lettura, si potrebbe desiderare saltare al Capitolo 16, "Famiglie che affrontano le sfide della FOP," un articolo in cui a dieci famiglie viene chiesto cosa direbbero alla famiglia di un bambino con una diagnosi recente di FOP, o cosa desiderano che qualcuno dicesse loro. Tutti noi ci siamo trovati dove siete voi adesso e in qualche modo siamo sopravvissuti. Speriamo possiate imparare dalle nostre esperienze e che vi facciano sentire meno soli di fronte a una diagnosi rara come la FOP.

Ringraziamenti speciali alle persone che seguono per il loro aiuto in questo libro:

Kelly Alexy
Tonya Barnes
Myra Bellin
Béatrice Bertrand
Diana Carboni
Jonathan Carmichael
Julie Collins
Lori Danzer
Sharon Davis
RoJeanne Doege-Floyd
Susan Duberstein
Jen Dennings
Steve Eichner
Connie Green
Marilyn Hair
Marie Hallbert
Debbie Hazlett
Wendy Henke
Annie Kadala

Dorothy Kadala
Susan Kadala
Mary Kantanie
Carol Kurpiel
Jeri Licht
Cari Licina
Moira Liljesthröm
Jelena Milosevic
Karen Munro
Burton Nussbaum, D.D.S.
Kay Rai
Norbert Seidl
Jack Sholund
Irene Snijder
Rachel Wagman, M.D.
Marin Wallace
Carol Zapata-Whelan
Michael Zasloff, M.D., Ph.D.
Roger zum Felde

1.

FOP: Le basi

Le informazioni sulla fibrodiplosia ossificante progressiva (FOP) possono sembrare possono sembrare opprimenti e piene di termini medici nuovi e non famigliari. Se sei genitore di un bambino con una diagnosi recente, la FOP può sembrare anche ammissivamente spaventosa. Quindi cominciamo con alcune informazioni di base.

Panoramica generale

La fibrodiplosia ossificante progressiva (FOP) è una condizione genetica rara per cui il corpo genera ossa extra in punti dove l'osso non dovrebbe formarsi. L'osso extra si sviluppa dentro i muscoli, i tendini, i legamenti e altri tessuti connettivi. Questa formazione ossea al di fuori dello scheletro è comunemente chiamata dai medici ossificazione eterotopica. Nelle persone con la FOP, i ponti di ossa extra si formano sulle articolazioni e conducono a rigidità, blocco e immobilità permanente. In un certo senso, le persone con la FOP hanno uno scheletro extra.

La malattia spesso inizia al collo e alle spalle e progredisce lungo la schiena, il busto e gli arti. Inoltre, le malformazioni alle dita dei piedi (corte, piegate e talvolta curve verso l'interno) sono sempre associate alla malattia e si possono osservare alla nascita. Mentre le malformazioni alle dita dei piedi causano pochi problemi, costituiscono un primo segnale importante di FOP prima che della formazione dell'osso extra.

Sebbene la FOP sia congenita, il che significa che comincia prima della nascita, l'osso extra non si forma prima della nascita. I sintomi della FOP, compresa la formazione dell'osso, di solito iniziano durante i primi venti anni di vita. La maggior parte delle persone affette apprendono di avere la FOP prima dei dieci anni. Infiammazioni con gonfiori (talvolta dolorosi), tipiche nelle zone delle spalle e della schiena e qualche volta sulla testa, di solito sono il primo segno della FOP. I gonfiori eventualmente diminuiscono, ma lasciano un nuovo pezzo di osso maturo. Le persone che hanno la FOP

sperimentano diversi livelli di formazione di nuove ossa. In alcuni il progresso è rapido, mentre in altri è più graduale. In ogni caso, l'esatto livello di progressione non è prevedibile, anche se sembra esserci uno schema. Per esempio, l'osso extra tende a formarsi sul collo, le spalle e sulla parte superiore della schiena nei primi anni di vita e sulle anche e le ginocchia durante l'adolescenza o all'inizio dell'età adulta.

Diagnosi

Come detto precedentemente, la maggior parte delle persone con la FOP sono nate con le dita dei piedi malformi, di solite corte, piegate e a volte curve verso l'interno. Questo è il primo segno della FOP, anche se la sua importanza spesso non viene riconosciuta perchè la FOP è una malattia molto rara. Al di là di questo, pochissimi neonati sono nati con specifiche anomalie delle dita dei piedi, ma una diagnosi conclusiva di FOP non può basarsi sull'osservazione solo delle dita dei piedi. Una diagnosi conclusiva di FOP dipende da test genetici (una cosa nuovissima e disponibile solo dalla scoperta della specifica mutazione genetica che causa la FOP) e l'osservazione di altri sintomi associati alla FOP. La comparsa dell'osso extra sarà visibile con una radiografia. Per maggiori informazioni sui test genetici, si prega di consultare il Capitolo 15, "Il gene della FOP."

Solitamente prima dei 10 anni, dei gonfiori simili a tumori compaiono nelle zone del collo e della schiena. In particolare se sono preceduti da un trauma, inizialmente l'osso della FOP potrebbe comparire in una zona diversa del corpo.

All'inizio, le zone affette possono essere rosse, dolorosa e talvolta calde al tatto. Questi sono sintomi comuni di infiammazione. Alcuni genitori notano che i loro figli hanno una leggera febbre oltre agli altri sintomi.

Anche oggi, a causa della rarità della FOP, molti medici non effettuano una diagnosi corretta dei bambini che hanno la FOP. Il processo diagnostico a volte impiega mesi o persino anni poichè molti medici non hanno familiarità con la FOP. La spiegazione più comune che viene data alle famiglie è un cancro e la fibromatosi (un tipo di tumore benigno). Sfortunatamente, una diagnosi errata o tardiva può causare un grande danno, conducendo a esami inappropriati come la biopsia, che può causare dei peggioramenti e l'immobilità permanente e a trattamenti inappropriati come la chemioterapia.

Storia della FOP

FOP o fibrodisplasia ossificante progressiva significa "tessuto connettivo molle che si trasforma progressivamente in osso." I primi casi documentati risalgono al XVII e XVIII secolo. Nel 1692, il medico francese Guy Patin incontrò un paziente che aveva la FOP e citò l'incontro nei suoi scritti. Nel 1736, il medico britannico John Freke descrisse ampiamente un adolescente la cui diagnosi comprendeva gonfiori su tutta la schiena.

La malattia divenne nota come miosite ossificante progressiva, che significa "muscolo che progressivamente si trasforma in osso." Il nome è stato ufficialmente modificato in fibrodisplasia ossificante progressiva negli anni '70 dal Dr. Victor McKusick della Johns Hopkins University School of Medicine, considerato il padre della Medicina Genetica, al fine di riconoscere che altri tessuti molli (o fibrosi) oltre al muscolo (per esempio i tendini e i legamenti) sono sostituiti da un osso.

Quante persone hanno la FOP?

Si stima che 3300 persone nel mondo siano affette dalla FOP, o approssimativamente uno su due milioni di persone. Queste statistiche possono essere meglio comprese dal seguente esempio: se un grande stadio da calcio contiene 100000 tifosi, bisognerebbe riempire circa 20 stadi per trovare una persona con la FOP. Al momento, I ricercatori sono a conoscenza di approssimativamente 700 persone nel mondo con la FOP.

Le ossa con la FOP e le ossa "normali"

L'osso extra nella FOP si forma mediante una progressiva trasformazione di tessuto molle in cartilagine ed osso. Questo è un processo simile a come l'osso guarisce dopo una frattura ed è quasi identico al processo secondo il quale normalmente l'osso si forma in un embrione. L'anormalità nella FOP si verifica non nel come si forma l'osso ma piuttosto nei tempi e nella posizione.

Una volta maturo, l'osso extra nella FOP è indistinguibile dall'osso normale eccetto che per la sua posizione anormale. L'osso è forte, può sostenere il peso e risponderà allo stress meccanico proprio come l'osso normale. Infatti, se l'osso extra è rotto, risponderà proprio come un osso normale e guarirà normalmente.

Come influisce la FOP sui muscoli

A volte per spiegare in modo semplice la FOP si può dire che I muscoli delle persone con la FOP si trasformano in ossa. Questa però non è proprio una descrizione accurata del processo che si verifica. Ciò che sappiamo al momento sul processo è stato studiato attraverso le biopsie, l'osservazione degli scheletri delle persone con la FOP e ricerche di laboratorio.

Una delle prime cose che si verificano durante il corso di una riacutizzazione è l'invasione di linfociti e macrofagi, globuli bianchi speciali che sono normalmente i "bravi ragazzi" del sistema immunitario e combattono le infezioni e ci aiutano a guarire. Quando i globuli bianchi invadono la zona, il tessuto muscolare inizia a morire. Altri tessuti interessati sono i tendini (che collegano il muscolo all'osso), i legamenti (che collegano le ossa ad altre ossa tramite l'articolazione), le fasce (uno strato sottile che circonda i muscoli) e le aponeurosi (tessuti connettivi che uniscono i grandi gruppi di muscoli). Mentre il tessuto muscolare viene distrutto, le altre cellule (cellule staminali speciali che prima riposavano in silenzio) cominciano a dividersi e a moltiplicarsi, quindi circondano e invadono il rimanente muscolo. Eventualmente, il tessuto connettivo si trasforma in cartilagine, quindi in osso. Qualche volta il processo è rapido e qualche volta avviene gradualmente. La velocità di formazione dell'osso per i diversi peggioramenti può essere molto diversa in base a quale muscolo è coinvolto, allo stimolo che ha condotto al peggioramento, al sistema immunitario e a molti altri fattori.

P sta per progressiva

Sfortunatamente, la FOP non migliora nel tempo. La “P” in FOP sta per “Progressiva.” Ciò significa che la FOP progredirà, o peggiorerà, con l’età della persona. Dato che la FOP fa parte della genetica di una persona, chi ha la FOP è nato con quella condizione, anche se l’osso extra può non essere comparso alla nascita. Quindi le persone con la FOP non migliorano col passare del tempo. Né l’osso extra prodotto dalla FOP potrà scomparire.

Un corpo affetto da FOP non crea ossa extra di continuo. Una persona con la FOP può trascorrere mesi o anni senza una riacutizzazione. Però c’è sempre una possibilità che l’osso extra possa formarsi, anche senza alcun preavviso (“riacutizzazione spontanea”) o a seguito di un trauma, come un urto, una caduta, un eccessivo sforzo del muscolo, un incidente, iniezioni intramuscolari, chirurgia o persino alcuni virus. Non è chiaro perché la malattia a volte sia attiva e altre volte tranquilla o inattiva.

La ricerca delle risposte—la ricerca sulla FOP

La ricerca sulla FOP è un lavoro da detective. Gli obiettivi chiave sono trovare il giusto modo di identificare il gene danneggiato che causa la FOP (cosa che ora è stata fatta), usare quella conoscenza per capire cosa avvia gli effetti della malattia e sviluppare trattamenti migliori e in ultima analisi una cura.

Mentre molta ricerca sulla FOP avviene alla University of Pennsylvania School of Medicine, dove esiste un laboratorio di ricerca dedicato alla FOP, negli ultimi quindici anni la ricerca delle risposte è parte di uno sforzo mondiale di molti individui e team di ricerca. I membri scientifici dell’International Research Consortium in Australia, Brasile, Francia, Germania, Corea, Regno Unito e in tutti gli Stati Uniti hanno identificato delle famiglie multi generazionali che ci hanno aiutato a scoprire il gene della FOP, nonché ad apportare altri contributi importanti alla ricerca sulla FOP. Le persone con la FOP hanno generosamente fornito campioni di sangue e tessuti e ci hanno aiutato a raccogliere fondi necessari a sostenere gli sforzi della ricerca.

Infatti, la maggior parte della ricerca sulla FOP è sostenuta dalle famiglie che hanno a che fare con la FOP, dai loro amici e dalla loro comunità. La ricerca sulla FOP è uno sforzo di squadra che non potrebbe esistere senza l’aiuto di chi ne è coinvolto.

2. Cose da evitare e alternative

Diciamolo. Ciò che volevate davvero era evitare la FOP in primo luogo. Ma dato che questo non è possibile, si prega di fare molta attenzione a queste informazioni sulle situazioni che devono essere evitate dalle persone affette da FOP.

Iniezioni intramuscolari e immunizzazioni

Le iniezioni nel muscolo (intramuscolari o iniezioni IM) possono essere pericolose e possono causare un peggioramento e la formazione di un osso sul punto dell'iniezione. Sebbene le iniezioni intramuscolari non sempre portano a nuovi episodi di formazione ossea, non è possibile predire quando le iniezioni intramuscolari causeranno un problema e quando no. Di conseguenza, le iniezioni nel muscolo dovrebbero sempre essere evitate.

Le immunizzazioni e l'anestesia locale (anestesia effettuata direttamente nella zona che necessita di trattamento medico) sono due tipi di iniezioni spesso effettuate nel muscolo. Un piccolo studio sulla storia dell'immunizzazione dei bambini con la FOP rivela le informazioni più accurate che abbiamo sulla probabilità delle iniezioni intramuscolari come queste che causano peggioramenti. (La maggior parte dei bambini hanno già ricevuto la loro usuale immunizzazione infantile al momento in cui la FOP viene diagnosticata e come conseguenza sono già stati esposti alle iniezioni "proibite"). Mentre la maggior parte dei soggetti sembra non riportare complicanze dalle immunizzazioni intramuscolari, circa 1/3 delle iniezioni intramuscolari causate hanno causato peggioramenti nel giro di poche ore dalla immunizzazione DPT (difterite-pertosse-tetano). Infatti, in alcuni casi, la FOP è stato il primo sospettato a causa della reazione avversa del bambino all'iniezione per DPT.

Fortunatamente, esistono modi sicuri di somministrare la maggior parte delle immunizzazioni senza aver bisogno di ricorrere a una iniezione intramuscolare. Alcune immunizzazioni, comprese quelle tipicamente intramuscolari possono essere somministrate sotto pelle (subcutaneamente). Esempi di vaccinazioni che possono essere somministrate subcutaneamente comprendono morbillo, orecchioni, rosolia e hemophilus influenza. Il vaccino per la poliomielite può essere somministrato oralmente (per bocca). Le iniezioni e le immunizzazioni somministrate sotto pelle (subcutaneamente) sembrano essere le meno rischiose. Per esempio, gli esami del sangue sono ottenuti d'abitudine senza problema in pazienti che hanno la FOP. Per una somministrazione più sicura delle iniezioni, avvisate la persona che la effettuerà del rischio delle iniezioni intramuscolari e del trauma. Chiedete di usare aghi piccoli simili a quelli utilizzati per i diabetici che hanno bisogno di insulina.

Una seria considerazione dovrebbe essere fatta riguardo evitare l'immunizzazione per DPT, che può essere effettuata solo intramuscolo. I medici dei Centri per il Controllo della Malattia pensano che l'iniezione sub cutanea per DTP possa causare una seria spaccatura intorno alla regione dell'iniezione. Per questo non dovrebbe essere somministrata sotto pelle. Il rischio di difterite (la D in DPT) è molto basso. La pertosse (tosse convulsa) può essere trattata con antibiotici. E' anche molto rara. Infine, il rischio di tetano è anche estremamente basso a meno che un bambino non abbia una ferita a rischio tetano. Se questo accade, la globulina iperimmune potrebbe essere somministrata per endovena (nella vena) per fornire l'immunità. Anche l'immunizzazione per il tetano può essere somministrata subcutaneamente.

Si può anche considerare la somministrazione subcutanea modificata per l'immunizzazione all'Epatite B. Normalmente anche le immunizzazioni per l'Epatite B sono intramuscolari. Esistono anche vaccinazioni per l'influenza e la polmonite. Come per le immunizzazioni infantili, queste iniezioni di solito sono somministrate nel muscolo. Come molte immunizzazioni, possono anche essere somministrate subcutaneamente (sotto pelle). Consultare il Capitolo 11, "FOP e Influenza," per maggiori informazioni.

Negli Stati Uniti, tutti gli stati hanno i requisiti di immunizzazione per i bambini che iniziano la scuola. Tuttavia, tutti gli stati offrono esenzioni per questi requisiti. Il rischio di immunizzazioni infantili standard a soggetti con la FOP dovrebbe essere un motivo sufficiente per ottenere un'esenzione. Altri paesi probabilmente hanno regole simili. Si prega di contattare il proprio medico o il servizio sanitario per maggiori informazioni.

Per qualsiasi domanda, si prega di contattare uno dei medici elencati in questo libro. Si può trovare un elenco di specialisti nel Capitolo 28, "Specialisti nel mondo".

Chirurgia

La chirurgia dovrebbe essere evitata a meno che non sia strettamente necessaria. Per le persone con la FOP la chirurgia più spesso considerata (o almeno di cui si parla) è quella eseguita per rimuovere l'osso extra creato dalla FOP. Un intervento chirurgico però per rimuovere l'osso extra o i tentativi per cercare di migliorare le condizioni del soggetto chirurgicamente spesso producono l'esatto opposto: una crescita dell'osso più robusto e un peggioramento delle condizioni. Un nuovo osso quasi certamente ricrescerà e comprometterà ulteriormente la mobilità. Quando si comprenderà in maniera più completa le basi genetiche e molecolari della FOP, forse sarà eventualmente possibile una rimozione chirurgica dell'osso extra.

Al momento, tuttavia, questo tipo di chirurgia dovrebbe essere evitata a causa del grande rischio che si corre. Oltre all'alto rischio di ulteriori riacutizzazioni, c'è anche un alto rischio di complicazioni come infezioni e flebiti (un infiammazione di una vena). Questo è particolarmente vero con la chirurgia degli arti inferiori. E' importante anche notare che tale intervento chirurgico spesso finisce per fallire, dato che è difficile riposizionare le articolazioni negli arti inferiori senza compromettere la postura e l'equilibrio.

Mentre le operazioni chirurgiche peggiorano la FOP facendo sì che il corpo generi più osso, possono verificarsi delle situazioni di emergenza dove un'operazione può essere necessaria, come nell'appendicite o nella colecistite acuta. Sebbene una tale operazione può portare ad una riacutizzazione, il rischio di morte dell'emergenza può giustificare la chirurgia.

Le seguenti linee guida potrebbero essere utili nella gestione della chirurgia in relazione alla FOP. Alcuni suggerimenti includono una programmazione anticipata così da essere preparati in caso di emergenza.

- Essere consapevoli dei rischi della nuova formazione di osso a seguito di trauma al sistema muscolo-scheletrico o di chirurgia.
- Evitare la chirurgia elettiva al sistema muscolo-scheletrico. Anche se l'osso può essere rimosso, spesso ricrescerà e porterà a problemi generalmente peggiori della condizione originaria. Le procedure chirurgiche per aumentare la mobilità non funzionano.
- Chiedere al medico di famiglia o in ospedale di preparare un consulto con uno specialista polmonare e magari un anestesiolego della zona che possa creare un programma sicuro per somministrare l'anestesia generale in caso di emergenza.
- Dato che le persone con la FOP hanno problemi respiratori particolari e/o le mascelle unite, si può considerare di preparare tutto questo in anticipo così che il programma è già pronto in caso di necessità. Tale programma può essere archiviato nella cartella e una copia dovrebbe rimanere disponibile per sé, in particolare quando si è fuori città. Per maggiori informazioni, è possibile consultare Zvi Grunwald, M.D. un anestesiolego che ha trattato molti casi di FOP. Risponde al n. 215- 955-6161 o a zvi.grunwald@jefferson.edu.
- Se si ha bisogno di una chirurgia di emergenza, deve essere considerata e applicata un'attenta programmazione e gestione dei problemi respiratori.
- Evitare le iniezioni intramuscolari.
- E' importante notare che in tutte le situazioni cliniche si dovrebbe essere preparati a istruire i medici, i tecnici sanitari di emergenza (EMT) e il personale dell'ospedale sull'assistenza di un soggetto con la FOP. Prendete in considerazione di organizzare in anticipo delle informazioni cliniche personalizzate sulla FOP e altre necessità sanitarie. Avere delle informazioni mediche personalizzate a portata di mano aiuta a ridurre lo stress e in alcuni casi fornisce l'opportunità di una cura migliore. Per ottenere un "Medical World Binder," un sistema organizzativo per i documenti medici, contattare l'ufficio IFOPA a together@ifopa.org o chiamare il 407-365-4194.

Consultare il Capitolo 7, "Emergenze," per maggiori informazioni sulla chirurgia e la FOP, nonché per ulteriori suggerimenti per comunicare con i professionisti medici sui problemi particolari della FOP.

Cadute

Nessuno cerca di cadere. Le cadute capitano. Nell'infanzia, possono capitare mentre si gioca. Nell'età adulta, possono capitare quando l'osso extra interferisce con l'equilibrio. Sfortunatamente, sono un serio rischio per le persone con la FOP. Le cadute possono portare a riacutizzazioni o in casi molto gravi, traumi alla testa, perdita di coscienza, commozione cerebrale, trumi al collo o alla schiena e persino decesso. Uno studio ha dimostrato che i soggetti con la FOP hanno la probabilità di risentire in modo grave delle cadute due volte di più di chi non ha la FOP.

L'abilità nel mantenere l'equilibrio è richiesta per un'andatura stabile (abilità di cammino). Sfortunatamente, ci sono numerosi fattori che riducono questa capacità nelle persone che hanno la FOP. A causa della minore flessibilità del collo e della parete toracica, l'impulso visivo è ridotto a un campo limitato per la vista. Anche se gli impulsi sensori avvertono il paziente di una situazione pericolosa, la risposta motoria è limitata a causa della fusione delle articolazioni e dell'interessamento del muscolo. La restrizione della mobilità a causa della fusione del collo, del busto e degli arti pregiudica gravemente anche i meccanismi di equilibrio e le risposte di protezione alle cadute.

Ci sono, tuttavia, cose che si possono fare per rendere un ambiente più sicuro e a minore rischio di cadute:

- Rimuovere le cose che possono fare inciampare (giornali, libri, indumenti, scarpe, ecc.) dal pavimento.
- Usare cera antiscivolo sul parquet.
- Rimuovere o limitare l'uso di tappeti. Usare un nastro biadesivo per non far scivolare i tappeti.
- Installare dei corrimano vicino al wc e nella vasca o doccia.
- Usare tappetini antiscivolo nel bagno. Prendere anche in considerazione l'utilizzo di piastrelle da 2.5 cm non lucide poiché rendono il pavimento meno scivoloso, se bagnato.
- Migliorare l'illuminazione in casa. Prendere in considerazione l'installazione di luci notturne per aumentare la luce di notte. Alcuni luci possono anche accendersi da sole all'imbrunire.
- Installare corrimano e luci su tutte le scale.
- Rimuovere le rotelle dai mobili. Rimuovere tutto il mobilio instabile quando ci si appoggia.
- Assicurarsi che cavi della corrente non siano nelle vie di passaggio.
- Effettuare un controllo della propria vista (o del proprio bambino) e dell'udito regolarmente.
- Essere a conoscenza se i propri farmaci (o del proprio bambino) possono causare sonnolenza o interferire con l'equilibrio.
- Attenti agli animali!
- Usare scarpe che calzino bene e forniscano un buon equilibrio.
- Usare ausili per il cammino (stampelle, bastoni, tutori, ecc.)

Paura

In qualche modo, questa può essere la cosa più dura dell'elenco da evitare. L'incertezza della FOP a volte può causare paura di cosa potrebbe accadere. Avete già imparato che gli urti, le cadute, le iniezioni intramuscolari e la chirurgia, che per qualcun altro non sarebbe un problema, possono condurre a una riacutizzazione della FOP e avete anche imparato che la FOP compare misteriosamente senza motivo. In particolare quando la FOP è recente, può risultare difficile non aver paura delle riacutizzazioni e non chiedersi se si poteva fare qualcosa per cambiare la situazione così che non ci sarebbe stata una determinata riacutizzazione. Le nostre emozioni a volte possono essere il nostro più grande nemico. Vivete un giorno alla volta e cercate di non essere troppo duri con voi stessi. Anche se la FOP cambierà la vostra vita e quella della vostra famiglia, imparerete ad adattarvi al nuovo stile di vita con determinazione, forza e coraggio.

3.

Riacutizzazioni

Una riacutizzazione è il nome comune dei sintomi di una FOP attiva. Gli argomenti seguenti sono studiati per aiutarvi a capire di più sui sintomi particolari della FOP e a come gestirli.

Cosa causa una riacutizzazione?

La risposta semplice è che non sappiamo veramente qual è il processo che c'è dietro una riacutizzazione. Una riacutizzazione può iniziare a seguito di un trauma (urto, caduta, ferita, sforzo eccessivo dei muscoli iniezione intramuscolare, chirurgia, ecc.). Ci sono anche volte in cui, nonostante il trauma ovvio, non si verifica una riacutizzazione. Molte volte le riacutizzazioni iniziano senza un motivo apparente. Basandoci sulle prove che suggeriscono un legame tra l'influenza (e forse altri virus) e le riacutizzazioni, è possibile che almeno una causa scatenante di una riacutizzazione abbia il fondamento nel sistema immunitario. Questa spiegazione avrebbe senso, dato che il gonfiore e l'infiammazione sono reazioni del sistema immunitario. Al momento però, gli aspetti immunologici della FOP sono ancora scarsamente noti.

L'osso in formazione

Una riacutizzazione si verifica quando il corpo comincia a generare un nuovo osso, anche se non tutte le riacutizzazioni scaturiscono in un processo completo. Nessuno sa cosa dà il via a questo processo, ma una volta iniziato, seguono l'infiammazione, il gonfiore del tessuto e lo sconforto. Mentre le riacutizzazioni sono di solito dolorose, il grado di dolore può variare. Inoltre, qualche volta il soggetto non si sentirà bene e può sviluppare una febbre leggera.

Una singola riacutizzazione può andare avanti per 6-8 settimane, o a volte anche di più. Diverse riacutizzazioni possono verificarsi durante un periodo attivo della FOP. Come detto prima, la durata di una riacutizzazione spesso dipende da quale muscolo è coinvolto, dallo stimolo che ha portato alla riacutizzazione, dal sistema immunitario e da molti altri fattori che non ancora conosciamo interamente.

Attualmente, non c'è un farmaco o una terapia che può fermare il processo della formazione dell'osso, una volta iniziato. Tuttavia, un medico può prescrivere dei farmaci che possono aiutare a minimizzare la riacutizzazione (così da sperare che ci sia una minore formazione dell'osso) e ad alleviare l'infiammazione e il dolore. Un farmaco dovrebbe essere preso il prima possibile dopo la comparsa dei sintomi.

Consultare il proprio medico in ‘‘La Gestione Clinica della Fibrodisplasia Ossificante Progressiva: Considerazioni Attuali di Trattamento (sul sito IFOPA o disponibile attraverso la University of Pennsylvania School of Medicine).

Quando una riacutizzazione è in corso, si può avvertire una rigidità delle articolazioni durante la notte. Non si deve pensare che un pezzo d’osso sia cresciuto durante la notte-----ci vogliono da diverse settimane a diversi mesi perchè l’osso si formi. La rigidità deriva dal gonfiore e dalla pressione all’interno del muscolo durante i primi stadi della formazione del nuovo osso.

Molte persone hanno notato che le riacutizzazioni negli adulti possono essere diverse nel carattere da quelle che si verificano nei bambini. Sembra che i bambini tendano ad avere più riacutizzazioni nodulari (noduli), mentre gli adulti tendono ad avere riacutizzazioni che causano il gonfiore dell’intero arto.

Sebbene siano state notate queste differenze, gli studiosi non hanno ancora compreso la ragione di questi diversi schemi. Anche se un tipo di riacutizzazione può essere più comune di un altro ad una particolare età, entrambi i tipi si possono verificare in chiunque abbia la FOP.

I sintomi delle riacutizzazioni possono anche variare in base a quali muscoli e articolazioni sono affetti. Per esempio, è molto più improbabile che le riacutizzazioni nell’area dell’anca producano dei noduli o un gonfiore ovvio, poiché i muscoli dell’anca sono molto profondi-----rispetto ad altri muscoli più vicini alla superficie del corpo. Le riacutizzazioni di un’anca disabile possono iniziare con una sensazione di strappo all’anca o al muscolo dell’inguine.

Normalmente nelle riacutizzazioni c’è una progressiva trasformazione del tessuto molle in cartilagine e poi in osso. Tuttavia, va anche detto che alcune riacutizzazioni sembrano fermarsi allo stadio di cartilagine. Lo sappiamo con certezza perché gli esami fisici qualche volta rivelano un pezzo, una lamina o una lastra solida di tessuto che non appare con le radiografie. L’osso maturo è visibile nelle radiografie, ma la cartilagine no. La cartilagine può essere un termine già sentito, ma cos’è esattamente? La cartilagine è un tipo di tessuto connettivo che serve a fornire struttura e sostegno agli altri tessuti del corpo senza avere la durezza o la rigidità di un osso. Può fare anche da cuscinetto per le articolazioni. Naturalmente, come l’osso extra creato dalla FOP, la cartilagine che si forma come risultato di qualche riacutizzazione si trova in punti dove non dovrebbe essere. Attualmente non sappiamo perché alcune riacutizzazioni sembrano fermarsi a questo stadio.

Noduli e urti

I noduli molli spesso compaiono senza un motivo apparente sul collo e la schiena sin dal primo anno di vita. I noduli possono essere molto piccoli o piuttosto grandi e possono comparire di notte. Sono segni di gonfiore e/o infiammazione.

Occasionalmente i noduli scompaiono, ma più comunemente maturano per formare un nuovo pezzo di osso. Anche se l’osso ha tutte le caratteristiche dell’osso normale del nostro scheletro-----completo di midollo-----l’osso della FOP si forma in punti

dove non dovrebbe formarsi, come nei muscoli, nei tendini e nei legamenti. Il processo che si verifica sostituisce completamente queste strutture con l'osso.

I noduli inizialmente sono morbidi, spesso dolorosi e possono essere caldi al tatto. Poi si trasformano in osso, smettono di far male, anche se possono ancora rappresentare una fonte di sconforto a causa della pressione su queste zone. Una volta che i noduli si sono trasformati in osso, diventano parte del corpo di una persona. Occasionalmente può sembrare che cambino forma e grandezza, molto similmente alla protuberanza ossea al di fuori di un osso fratturato.

Quando i noduli morbidi compaiono per la prima volta, possono non essere riconosciuti e diagnosticati come FOP e possono essere scambiati per tumori o cancro. Spesso i noduli sono sottoposti a biopsia e ad una errata diagnosi. Frequentemente, il trauma chirurgico della biopsia porta alla formazione di un osso aggiuntivo su quel punto o vicino alle articolazioni (per esempio la fusione delle spalle dopo biopsia sotto il braccio).

Qualche volta il primo sintomo di FOP non è una tipica riacutizzazione, piuttosto un gonfiore o una protuberanza sulla cute della testa. Questo tipo di gonfiore può essere presentarsi sin dal primo mese di vita. Questi gonfiori si verificano su un tipo di tessuto connettivo noto come aponeurosi, un sottile strato di tessuto che separa i muscoli l'uno dall'altro. E' importante sapere che questo tipo di gonfiore non si verifica al cervello e non sembra causare problemi, indipendentemente da quanto gonfiore ci sia.

FOP e dolore

Alcune persone riportano che la maggior parte o tutto il dolore si attenua quando la riacutizzazione è finita. Sembra che sia il processo della formazione dell'osso extra, piuttosto che l'osso extra stesso, che di solito conduce al dolore. La FOP non è sempre dolorosa. Tuttavia, specialmente nei casi più avanzati della FOP, il dolore può essere più cronico nella natura. Questo può essere perché l'osso extra fa pressione sui nervi e/o sui muscoli. Il dolore cronico può verificarsi quando l'osso aggiuntivo si sviluppa e l'osso preesistente rende più difficoltoso al corpo compensare le nuove restrizioni nella mobilità. Di nuovo, invitiamo a consultare un medico per aiutarvi a gestire questi sintomi.

E' anche importante ricordare che una persona con la FOP può ancora avere dei normali dolori. La regola migliore con la FOP è fare ciò che è più comodo. A volte un dolore è un modo del corpo di dirci che stiamo facendo troppo. Nella FOP, è buona idea evitare quelle attività o posizioni che causano scomodità. Quando i muscoli sono stirati, spesso reagiscono tirandosi indietro nella direzione opposta, creando tensione nel corpo. In qualche modo, è come stirare una fascia di gomma; più la si tira, più torna indietro. Questo causa una tensione in più al corpo. La chiave della FOP è evitare le attività che causano dolore o che probabilmente portano a traumi.

In molti casi, saprete se un dolore è causato da una riacutizzazione, perchè il dolore sarà accompagnato da altri sintomi della FOP come il gonfiore e l'infiammazione. Un'eccezione da notare può essere il dolore all'anca. I muscoli dell'anca sono più profondi, quindi può non essere visibile un gonfiore o un'infiammazione. In caso di dubbio se il dolore sia causato da una riacutizzazione o da altro, consultate il medico.

Un esame medico comune è la radiografia. Una radiografia mostra l'osso, ma non ai primi stadi della sua crescita. Le radiografie non sono molto utili nel determinare se il dolore sia un sintomo di una riacutizzazione.

Le radiografie hanno radiazioni. Si prega di eseguire questo esame solo quando il medico lo ritiene necessario. In caso di altre domande riguardo quando questo esame può essere utile, si prega di consultare uno dei professionisti medici elencati nel Capitolo 28, "Specialisti medici nel mondo".

Per maggiori informazioni sulla gestione del dolore, consultare il Capitolo 8, "Trattamento del dolore acuto e cronico".

4.

FOP e mobilità

Nei soggetti con la FOP, i ponti di osso extra si formano attraverso le articolazioni e portano rigidità, blocco e immobilità permanente. Per saperne di più su come la FOP influisce sulla mobilità e come rimanere mobili il più possibile.

Come la FOP influisce sulla mobilità

La FOP può influire su tutte le regioni del corpo mentre crea ciò che essenzialmente è uno scheletro extra. La progressività della crescita dell'osso extra, in medicina nota come ossificazione, segue uno schema caratteristico. Di solito le riacutizzazioni e l'osso extra procedono dalla testa ai piedi, da dietro in avanti e dagli arti superiori a quelli inferiori. Questo significa che la FOP comincia tipicamente nel collo, nella colonna e nelle spalle prima di svilupparsi nei gomiti, nelle anche e nelle ginocchia.

I muscoli del diaframma, della lingua, degli occhi e del cuore non sono direttamente affetti dalla FOP, il che vuol dire che l'osso extra non sembra formarsi in questi muscoli. Tuttavia, è importante notare che mentre la FOP risparmia gli organi interni, può verificarsi un ammassamento di organi in conseguenza della crescita dell'osso extra. La ben documentata e caratteristica progressione della FOP, nonché le regioni non affette, probabilmente contengono degli indizi importanti sulla causa e lo sviluppo della malattia.

Le articolazioni del corpo, quali le ginocchia o i gomiti, collegano le ossa e aiutano il movimento. Nella FOP, l'osso extra sostituisce e attraversa i legamenti (che coprono le articolazioni), nonché i muscoli e i tendini (che muovono le articolazioni). Di conseguenza, il movimento delle articolazioni nelle zone affette dalla FOP possono diventare difficili o impossibili.

Persone diverse sono affette diversamente

La maggior parte delle persone affette dalla FOP hanno caratteristiche simili, in particolare la malformazione delle dita dei piedi alla nascita e la formazione dell'osso extra che progredisce per tutta la vita. Tuttavia, varia molto da persona a persona. La più grande differenza si verifica nella tempistica e la velocità della formazione dell'osso extra. Per esempio, una persona con la FOP può perdere la mobilità dell'anca durante i primi dieci anni di vita, mentre un'altra può avere ancora una normale mobilità nel cammino nell'età adulta. Un'altra differenza comune riguarda la gravità della disabilità. Per esempio, un gomito potrebbe essere fisso in posizione piegata (mettendo il braccio permanentemente sul petto), fisso in posizione stesa o lasciato con un raggio di mobilità.

Si può fare qualcosa per aiutare una persona con la FOP a mantenere la mobilità?

Un pronto trattamento con un farmaco può aiutare a minimizzare una riacutizzazione, ma una volta che il processo della costruzione dell'osso extra comincia, purtroppo si può fare poco per interromperlo. Di nuovo, è l'osso extra all'interno e attraverso i muscoli e le articolazioni che porta via la mobilità. Mentre una persona con un normale trauma può fare fisioterapia per cercare di riacquistare la mobilità e/o la forza, la fisioterapia non è raccomandata per i soggetti con la FOP. Questo perché la fisioterapia generalmente implica lo stretching dei muscoli, qualche volta passivamente dove il terapeuta fa tutto il lavoro e a volte con l'aiuto attivo del paziente. Persino uno stretching leggero può portare a una nuova riacutizzazione o a un peggioramento di quella esistente. Invece, è meglio concentrarsi sui movimenti confortevoli e che fanno parte della vita quotidiana. Rimanere il più mobile possibile nei limiti della FOP è il miglior modo di mantenere la mobilità muscolare e la forza.

Anche il nuoto, l'idroterapia con acqua calda o stare in acqua sono buone attività e anche divertenti. Le proprietà speciali dell'acqua riducono la pressione sui muscoli e possono rendere più facile muoversi.

Attività fisiche

A causa del rischio di trauma, I genitori dovrebbero prendere in considerazione che il loro bambino affetto da FOP eviti le attività fisiche con un'alta probabilità di farsi male o di cadere (la corsa, gli sport di contatto, ecc.). Come detto in precedenza, le persone con la FOP hanno una maggiore tendenza a cadere a causa dell'equilibrio compromesso dalla rigidità delle articolazioni e se una persona con la FOP inizia a cadere, è meno probabile che sarà capace di interrompere la caduta. Ci sono anche delle prove che sovraccaricare i muscoli può contribuire alle riacutizzazioni.

Tuttavia, data la natura progressiva della FOP, un genitore dovrebbe lasciare che il suo bambino approfitti delle cose che è fisicamente capace di fare. E' importante non isolare I bambini dalle gioie della vita o dalla socializzazione con amici. In altre parole, non abbiate paura che il vostro bambino si faccia male che voi e lui dimentichiate che provare cose nuove e divertirsi nel farle è una parte importante della vita. La vita a volte è bilanciare i rischi.

La vostra famiglia può apportare modifiche ai giochi convenzionali che li rendono più sicuri e/o più facili da fare. Per dedicarsi agli sport adattativi o avere aiuto nel modificare gli sport e le attività, contattare le seguenti organizzazioni:

- Cure Our Children Foundation (sito web con informazioni dettagliate sugli sport per le persone con disabilità, include informazioni su specifici sport e risorse internazionali); 310-355-6046, www.cureourchildren.org/sports.htm; il sito web contiene l'articolo "So che posso farlo: Gli Sport Sono Anche Per Bambini Disabili"
- Disabled Sports USA, Far West; 530-581-4161, www.dsusafw.org

- America's Athletes with Disabilities; 800-238-7632, www.americasathletes.org
- American Association of Adapted Sports Programs; 404-294-0070, www.adaptedsports.org
- National Center of Physical Disability and Activity; 800-900-8086, www.ncpad.org
- Children's Golf Foundation; 561-842-0066, www.childrensgolf.org
- Courage Center; 888-846-8253, www.courage.org
- Adapted Physical Education (sito con suggerimenti per l'adattamento alle attività di Educazione Fisica); 540-953-1043, www.pecentral.org/adapted/adaptedmenu.html
- Kids Camps (risorsa per trovare campi per bambini con disabilità); 877-242-9330, www.kidscamps.com/special_needs/physical_disability.html
- La maggior parte di queste risorse sono negli Stati Uniti. Per informazioni sugli sport adattativi in altri paesi, fare riferimento a Cure Our Children Foundation, medici, scuole, centri di ricreazione, ecc.

Andare in giro

Dato che la FOP limita progressivamente l'abilità di camminare, una persona con la FOP può trovare i bastoni, le stampelle, i tutori di aiuto nel mantenere la mobilità di cammino. In particolare per le brevi distanze, molte persone le cui gambe sono affette dalla FOP trovano più facile andare in giro con una sedia a rotelle elettrica o con uno scooter motorizzato.

I vantaggi delle sedie a rotelle e degli scooters sono i seguenti:

- **Sicurezza.** Dato che la FOP limita il movimento e l'equilibrio diventa più difficile, le sedie a rotelle e gli scooters sono alternative più sicure per portarvi dove volete andare in sicurezza e rapidamente. Aiutano anche nei luoghi pubblici a proteggere una persona dall'essere urtati dalla gente, che a volte può essere così distratta da non guardare dove va.
- **Velocità.** Le carrozzelle elettriche sono un modo veloce per spostarsi da un posto all'altro.
- **Comfort.** Una sedia a rotelle può essere personalizzata specialmente per le esigenze della persona, dalla seduta speciale alla sedia sit-to-stand che porta una persona dalla posizione seduta a quella in piedi. Una sedia a rotelle può anche aiutare una persona ad andare in giro senza stancarsi.
- **Indipendenza.** Molte persone pensano che si diventi dipendenti quando si usa una sedia a rotelle. Ma con una carrozzella elettrica, si diventa più indipendenti. E' più facile muoversi da soli e magari anche essere un po' più avventurosi.

Le persone con la FOP spesso hanno bisogno di sedie a rotelle personalizzate, in particolare quando le limitazioni progrediscono al punto in cui una carrozzella elettrica è necessaria per conservare l'indipendenza. Un buon luogo a cui rivolgersi per l'assistenza è la clinica delle sedie a rotelle in un centro di riabilitazione o in ospedale. Le cliniche delle sedie a rotelle hanno team di specialisti tra cui fisiatristi (medici della riabilitazione), terapisti fisici e occupazionali, infermieri e venditori di sedie a rotelle. Questi team hanno di solito familiarità con la grande varietà di opzioni per le carrozzelle disponibili, da quelle reclinabili a quelle che sollevano la persona dalla posizione seduta a in piedi----e in alcuni casi persino alla posizione di guida in piedi se necessario.* Possono aiutare a personalizzare la seduta per ottimizzare il comfort ed essere sicuri che la sedia a rotelle sia adatta per l'uso in casa o a scuola.

**Il modello "Stander" del produttore di sedie a rotelle svedese Permobil ha tutte queste caratteristiche (anche se la pedana per i piedi è a pochi centimetri dal suolo) e altre sedie Permobil possono anche essere regolate per avere un'inclinazione anteriore, che può rendere l'entrata più facile/indipendente dalla posizione in piedi. Le sedie a rotelle Permobil sono attualmente disponibili negli Stati Uniti, in molti paesi europei, in Canada, in Giappone e Corea. Altri produttori costruiscono anche sedie a rotelle con caratteristiche per la posizione in piedi. La Permobil è stata messa in evidenza perchè è stata spesso scelta dalle persone affette da FOP. Contattare le associazioni FOP o i centri di riabilitazione del proprio paese per conoscere le carrozzelle elettriche con caratteristiche simili.*

5.

Il mondo medico

Questo capitolo può aiutarvi a comunicare meglio con i professionisti medici.

Introduzione

Le malattie rare presentano una sfida unica nel mondo della medicina. Da una parte, le famiglie cercano le risposte e i trattamenti. I medici, dall'altra, hanno molti pazienti con più problemi comuni e non possono essere esperti su ogni malattia rara. Il proposito di questo capitolo è aiutare le famiglie a navigare nel sistema sanitario per ricevere la migliore assistenza possibile.

Scegliere un medico

Dato che la maggior parte dei medici probabilmente non ha mai sentito parlare della FOP, non è essenziale trovarne uno che debba essere il tuo medico principale. Il miglior medico per una persona con la FOP è colui che vi ascolterà, che sarà aperto a capire la FOP e i potenziali trattamenti, che capisce i problemi relativi al trattare qualcuno con FOP e desidera consultarsi con il Dr. Kaplan o gli altri professionisti medici elencati nel capitolo 28 quando è necessario. Il tuo medico principale può essere un pediatra, il dottore di famiglia, un internista, un ortopedico o un reumatologo.

Di nuovo, si tratta di persone con cui vi sentirete più a vostro agio e che venga incontro alle vostre esigenze e gestisca i problemi di salute che sorgono con la FOP.

Aiutare il vostro medico a fornire un'assistenza migliore

E' estremamente importante che ogni relazione con un medico sia collaborativa. Le persone affette da malattie rare e i loro genitori spesso diventano abbastanza riconoscibili. Dopo tutto, i genitori conoscono il loro figlio meglio di tutti e sono familiari con l'assistenza quotidiana e persino ad una giovane età le persone con la FOP sviluppano un'autoconsapevolezza delle loro esigenze.

Condividete quante più informazioni potete con il vostro medico. Prendete in considerazione di fornirgli le seguenti informazioni:

- “La Gestione Clinica della Fibrodiplosia Ossificante Progressiva: Considerazioni attuali di Trattamento”, disponibile su www.ifopa.org o contattando il Dr. Frederick Kaplan o la sua assistente Kay Rai presso la University of Pennsylvania School of Medicine al 215-349-8726 o Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.
- Una copia di Cos'è la FOP? Una Guida per le Famiglie

- La FOP card di emergenza (leggere sotto per maggiori informazioni)
- Un ‘‘Raccogliatore Medico Mondiale’’ personalizzato che contenga le informazioni sulla storia medica del vostro bambino (o vostra)
- Prendete in considerazione di avere un riepilogo di una pagina delle informazioni cliniche personali
- Quando sono disponibili gli aggiornamenti, mettete i vostri sanitari a conoscenza così che abbiano sempre le ultime informazioni.

Alcune di queste risorse sono disponibili attraverso l’IFOPA, le cui informazioni di contatto sono le seguenti:

IFOPA

P.O. Box 196217

Winter Springs, FL 32719-6217

Telefono: 407-365-4194

E-mail: together@ifopa.org

Website: www.ifopa.org

Quando andate dal vostro medico, arrivate preparati con un elenco di domande così che potete usare il tempo in maniera più proficua. Non conservate le domande più importanti per ultimo così che il medico possa prestare loro l’attenzione che meritano.

Modi per condividere le informazioni cliniche

L’IFOPA ha sviluppato i seguenti modi per istruire i professionisti medici sulla FOP. In primo luogo, la FOP card di emergenza è una rapida risorsa di informazioni cliniche vitali. Contiene i seguenti:

- Informazioni di base sulla FOP
- Mette in evidenza che un trauma del tessuto profondo accelera la malattia e che le persone con la FOP devono essere trattate delicatamente
- Elenca le precauzioni di emergenza che dovrebbero essere prese prima di trattare una persona con la FOP
- Spiega che le iniezioni intramuscolari dovrebbero essere evitate perchè possono causare una riacutizzazione
- Fornisce informazioni di contatto di emergenza o dei Dottori Kaplan e Pignolo
- Fornisce informazioni sul bisogno urgente di raccolta di tessuto da una persona con la FOP in una situazione di emergenza

La FOP card di emergenza può essere usata nei seguenti modi:

- Portatene una nel portafoglio
- Datene una al vostro assistente sanitario
- Prestatene una alla babysitter

- Lasciatene una nell'auto di famiglia
- Mettetene una in una borsetta da far indossare al vostro durante un'escursione o un incontro di gioco
- Datene una alla scuola e/o all'infermiera del campo

Prendete in considerazione di aggiungere sulla tessera le informazioni di contatto per i medici locali e le vostre informazioni di contatto per le emergenze. Si possono avere le tessere gratuitamente all'IFOPA.

Un'altra risorsa utile è il "Raccoglitore Medico Mondiale" delle informazioni cliniche personalizzate. L'IFOPA fornisce un kit, che contiene il raccoglitore e i seguenti:

- Foglio di identificazione
- Foglio con il numero telefonico per le emergenze
- Portabiglietto da visita che può essere utilizzato per i biglietti dei professionisti medici che incontrate. Prendete in considerazione anche di inserire lì le tessere FOP di emergenza in più.
- Portaricette mediche
- Informazioni sulla storia clinica personale
- Linguettes – Per separare le sezioni nel raccoglitore. Le sezioni suggerite sono 1. Cronologia delle riacutizzazioni, dei trattamenti e supplementi 2. Ricoveri 3. Appuntamenti medici 4. Sistema di tracciatura dei trattamenti.
- Porta CD -- per i CD degli esami clinici come la RM
- Portadocumenti in plastica per i duplicati di documenti importanti

Contattare l'IFOPA per maggiori informazioni su questo kit.

L'IFOPA raccomanda inoltre che ogni famiglia partecipi al Medic Alert. Il Medic Alert è un'organizzazione non-profit di soci fondata decenni fa per fornire accesso continuo alle informazioni cliniche in un'emergenza. Il socio indossa un simbolo su una collana o braccialetto riconoscibile da chi risponde all'emergenza in tutto il mondo. Quando vedono il logo con il numero di identificazione personalizzato e le condizioni cliniche, sanno di dover chiamare immediatamente il centro di risposta 24 ore Medic Alert per le emergenze -----anche prima del trattamento-----a meno che un ritardo di pochi minuti nell'intervento metta a rischio la vita del paziente.

A causa della rarità della FOP, il nome della malattia sul braccialetto o sulla collana non comunicherà alcuna informazione clinica. Per questo, dopo il consulto con i soccorritori, gli assistenti medici dell'emergenza, i medici e il Dr. Kaplan, suggeriamo la seguente dicitura per il Medic Alert: "Formazione ossea eccessiva dovuta a malattia genetica. Fare attenzione."

Per iscriversi la Medic Alert, visitate www.medicalert.org o chiamate 800-432-5378 o 888-633-4298. Per le persone fuori degli Stati Uniti (comprese le chiamate a carico del destinatario), si prega di comporre il seguente numero: 209-668-3333. E'

a disposizione una linea diversa per ogni lingua per agevolare le famiglie internazionali. La tariffa varia in base alla forma di identificazione scelta e comprende il braccialetto/collana di identificazione, la tessera laminata di identificazione, l'aggiornamento illimitato dei vostri registri e dati medici accurati 24 ore al giorno.

6.

Decidere il trattamento della FOP

La sezione seguente è un'introduzione al trattamento della FOP. Anche se ci sono caratteristiche fisiche comuni tra le persone affette dalla FOP, esistono differenze, discusse in questo capitolo, tra i soggetti che possono alterare i potenziali benefici o rischi di un trattamento o un farmaco. La decisione finale dovrebbe sempre essere tra voi e il vostro medico. Si prega di consultare anche "La Gestione Clinica della FOP: Considerazioni Attuali di Trattamento", disponibile sul sito dell'IFOPA www.ifopa.org o attraverso la University of Pennsylvania School of Medicine. Contattare l'assistente del Dr. Frederick Kaplan, Kay Rai al 215-349-8726 o per e-mail: Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu

Introduzione

Mentre non c'è una effettiva prevenzione o trattamento provati per la FOP, una migliore comprensione della causa sottostante alla FOP sta conducendo a nuove strategie di cura per trattare la FOP. Oggi più di una volta, i medici si trovano di fronte a un numero crescente di potenziali interventi medici.

Sfortunatamente, la rarità della FOP e la natura imprevedibile della malattia la rende estremamente difficile per valutare un intervento terapeutico. Dato che i sintomi della FOP vanno e vengono, qualche volta può essere difficile capire se un trattamento particolare è davvero riuscito o se una riacutizzazione ha solo "fatto il suo corso". Aggiungiamo il nostro pensare che ci debba essere qualcosa che possiamo fare per contrastare la comparsa di una riacutizzazione e si può capire perché è così difficile sostenere una discussione realmente obiettiva sulle possibilità di trattamento della FOP.

Questa relazione riflette l'esperienza e le opinioni del team di ricerca della University of Pennsylvania e l'International Clinical Consortium sulla FOP riguardo le cure che sono state utilizzate nel trattamento della FOP. Queste informazioni si intendono solo come guida. Di nuovo, sebbene ci siano caratteristiche fisiche comuni tra le persone affette dalla FOP, esistono delle differenze tra soggetti che possono alterare i potenziali benefici o rischi di una possibilità di cura o trattamento. La decisione finale sul trattamento deve essere tra voi e il vostro medico.

Sì, è un po' confuso

All'inizio di questa sezione del libro, diciamolo senza girarci intorno. Nonostante le migliori intenzioni per rendere le spiegazioni mediche il più semplici possibile nel

dare informazioni complete, così che le famiglie possano avere quelle necessarie per prendere sagge decisioni sulle cure mediche, questa sezione risulterà più tecnica di molte altre in alcuni campi a causa della natura della materia. Si prega di non lasciarvi spaventare nel leggerla! Piuttosto, cercate di capire quello che potete. Se trovate qualcosa che sembra un po' confuso, si prega di rivolgere le domande a uno degli 'specialisti medici FOP nel mondo' o al proprio medico. Il sistema medico funziona meglio quando i medici e i pazienti lavorano in squadra. E' importante che capiate e consideriate le possibilità di trattamento della FOP così che quando c'è una riacutizzazione, voi e il medico del vostro bambino avrete già un piano su cosa fare.

Introduzione ai corticosteroidi (prednisone) e farmaci anti-infiammatori

Esistono diverse classi generali di farmaci che sono attualmente usati per trattare le riacutizzazioni della FOP. Il primo gruppo comprende i farmaci che sono stati ampiamente utilizzati per controllare i sintomi delle riacutizzazioni (gonfiore, infiammazione e dolore) e hanno avuto dei risultati positivi riportati dalle famiglie generalmente con effetti laterali minimi. Esempi di questi farmaci comprendono l'uso a breve termine di corticosteroidi ad alte dosi (come il prednisone) e l'uso di farmaci antiinfiammatori non-steroidi (FANS) inclusi i nuovi inibitori Cox-2 anti-infiammatori, più comunemente conosciuti tramite il loro nome commerciale come Celebrex (un comune farmaco per l'artrite), Celebra, o altri nomi in base al proprio paese.

Prednisone

Il prednisone ha effetti anti-infiammatori potenti e per questa ragione è spesso preso in considerazione per il trattamento delle riacutizzazioni della FOP. Per il massimo effetto benefico, il prednisone dovrebbe essere preso entro le 24 ore dall'inizio della riacutizzazione. Il farmaco è generalmente meno efficace se preso quando la riacutizzazione è iniziata da più di due giorni. Per questo, è estremamente importante contattare un medico appena si nota l'inizio di una riacutizzazione. Alcune famiglie trovano utile avere una scorta di prednisone a casa in caso di emergenza. Se la riacutizzazione risponde al prednisone ma ricomincia quando il farmaco viene interrotto, si può ripetere un ciclo di quattro giorni seguito da 10 giorni di dosi a scalare.

Il prednisone non dovrebbe essere usato per le riacutizzazioni sul torace o sul busto, poiché è difficile giudicare l'inizio esatto di una riacutizzazione. D'altro canto, le riacutizzazioni della mascella possono diventare emergenze cliniche che interferiscono con la respirazione e il mangiare, quindi un pronto uso del prednisone è particolarmente importante.

Questo tipo di riacutizzazione potenzialmente pericolosa può anche richiedere un ciclo di trattamenti leggermente più lungo con la dose scalata gradualmente finché il gonfiore si attenua. Ricordate che questa è un'eccezione all'usuale trattamento raccomandato.

L'uso del prednisone può essere anche preso in considerazione dopo un trauma ai tessuti molli al fine di prevenire l'insorgenza di una riacutizzazione e di minimizzare gli effetti del trauma. Non dovrebbe essere usato dopo urti o cadute minori.

L'uso prolungato o cronico di corticosteroidi come il prednisone non è di beneficio. Infatti, le prove confermano che l'uso a lungo termine può effettivamente accelerare la crescita dell'osso e danneggiare il corpo in altra maniera (per esempio sopprimendo l'immunità, compromettendo la vista, contribuendo all'osteoporosi, causando insufficienza surrenale, ecc.). L'uso del prednisone per il trattamento della FOP si intende solo per eliminare il gonfiore, l'infiammazione e si spera per sopprimere la migrazione precoce dei linfociti (quei speciali globuli di cui abbiamo parlato all'inizio del libro) nel muscolo e potenzialmente evitare che il muscolo muoia e che l'osso cresca al suo posto. Consultare “La Gestione Clinica della FOP: Considerazioni Attuali di Trattamento” per maggiori informazioni, compresi i dosaggi raccomandati.

Minestra Alfabetica—Inibitori Cox-2 e FANS (Farmaci Anti-Infiammatori Non-Steroidei)

Quando si desiderano alternative al prednisone, quando l'uso del prednisone viene interrotto, quando c'è una riacutizzazione da più di 48 ore dall'inizio del trattamento o quando è necessario un trattamento a lungo termine, gli inibitori Cox-2 o i farmaci anti-infiammatori non-steroidi (FANS come ibuprofene, naproxene, ecc.) costituiscono un'altra possibilità.

Questi farmaci bersagliano specificatamente le sostanze che causano l'infiammazione chiamate prostaglandine. Queste prostaglandine sostengono anche la formazione del nuovo osso. Gli studi della letteratura medica hanno dimostrato che abbassando i livelli di prostaglandina nelle cavie si alzava notevolmente la soglia dell'ossificazione eterotopica, rendendo più difficile la formazione dell'osso extra.

Oltre alle loro potenti proprietà anti-infiammatorie, un recente studio ha inaspettatamente dimostrato che i nuovi inibitori Cox-2 hanno potenti proprietà anti-angiogeniche, una caratteristica che li rende ancora più desiderabili nel Trattamento della FOP. Questo significa che questi farmaci aiutano a prevenire che crescano nuovi determinati vasi sanguigni. Questi vasi sanguigni aiutano a “nutrire” la crescita dell'osso. Quindi se possiamo fermare o rallentare la crescita di questo sistema di vasi sanguigni, forse possiamo fermare la crescita dell'osso extra.

Tuttavia, i dati suggeriscono che affinché gli inibitori delle prostaglandine siano davvero efficaci nel prevenire la crescita dell'osso extra (ossificazione eterotopica), il farmaco deve essere “nel sistema” (in altre parole circolare nel sangue a livelli terapeutici) prima che si verifichi un segnale di produzione dell'osso.

Probabilmente conoscete meglio i nomi commerciali degli inibitori Cox-2, che sono spesso usati per trattare l'artrite e altre malattie che causano infiammazione. I nomi commerciali sono Celebrex, Celebra o altri nomi in base al paese. Rispetto ai FANS, che circolano da lungo tempo, gli inibitori Cox-2 offrono la possibilità di minori effetti/rischi collaterali gastrointestinali. Inoltre, devono essere presi solo una o due volte al giorno. Ma recentemente sono stati sollevati dei dubbi sostanziali sulla sicurezza degli inibitori Cox-2, come anche di diversi farmaci ritirati di questa classe dopo che è stato scoperto un maggiore rischio di infarto e ictus in pazienti che partecipavano a studi di ricerca riguardanti i farmaci ritirati (Vioxx, Bextra). Mentre il beneficio gastrointestinale degli inibitori Cox-2 sui tradizionali farmaci anti-infiammatori non-steroidi rimane in questione, gli inibitori Cox-2 sembrano una scelta ragionevole per le persone con un basso rischio cardiovascolare (basso rischio di problemi cardiaci) che hanno riscontrato serie difficoltà gastrointestinali in passato o per chi è ad alto rischio di problemi gastrointestinali, come le persone con la FOP che possono aver bisogno di usare i corticosteroidi (prednisone) ogni tanto (a intermittenza) o insieme (contemporaneamente) agli altri anti-infiammatori.

Con tutti i farmaci anti-infiammatori, dovrebbero essere prese delle precauzioni gastrointestinali. Se si usano gli inibitori Cox-2 a lungo termine, determinati esami del sangue andrebbero eseguiti periodicamente per controllare la funzione epatica e renale. A causa del rischio di infarto e/o coaguli nel sangue, gli inibitori Cox-2 dovrebbero essere usati con attenzione nelle persone con una storia di problemi cardiaci, diabete, colesterolo alto o nelle persone con un'importante immobilità e incapacità di camminare (che sono esposti ad un rischio più alto di coaguli nel sangue).

Consultare “La Gestione Clinica della FOP: Considerazioni Attuali di Trattamento” per maggiori informazioni, compresi i dosaggi raccomandati.

Cosa sono gli aminobifosfonati e perchè potrebbero aiutare nel trattamento della FOP? (Pamidronato e Zoledronato)

Gli aminobifosfonati sono una classe di farmaci che agisce primariamente per inibire il riassorbimento dell'osso o fermarne la perdita. Due farmaci di questa classe sono il Pamidronato e il più potente acido zoledronico (Zoledronato/Zometa). Attualmente le maggiori informazioni sono disponibili sull'uso del Pamidronato e il suo potenziale utilizzo nel trattamento della FOP perchè lo Zoledronato non dovrebbe essere usato su pazienti al di sotto dei 18 anni.

A prima vista, sembra ci sia poco motivo di usare gli aminobifosfonati nel trattamento della FOP, dato che il nostro desiderio è fermare la crescita dell'osso. Tuttavia, non è così semplice.

Tutti i farmaci hanno effetti collaterali, ma è interessante nella pratica medica che, occasionalmente, i farmaci siano stati usati sia erroneamente sia casualmente con

effetti benefici imprevisi. Un tale scenario si è verificato negli ultimi anni con l'uso degli aminobifosfonati nel trattamento della FOP. Diverse relazioni (al Dr. Kaplan e al Dr. Glaser della University of Pennsylvania) da parte di medici e di pazienti con la FOP hanno messo in evidenza la risposta delle riacutizzazioni della FOP al Pamidronato, uno degli aminobifosfonati più nuovi. Ma perché il Pamidronato sarebbe preso in considerazione persino per il trattamento delle riacutizzazioni della FOP? Ironicamente, in tutti e tre i casi riportati al team di ricerca della University of Pennsylvania, il farmaco era stato usato credendo erroneamente che il Pamidronato era più potente dell'Etidronato (un farmaco/bifosfonato precedentemente usato nel trattare la FOP senza successo) nell'inibire la mineralizzazione, un processo che porta alla formazione dell'osso. Non lo è. Nessuno dei bifosfonati più nuovi, incluso il Pamidronato, ha effetto sulla soppressione della mineralizzazione. Tuttavia, tutti e tre i pazienti e i loro dottori indipendentemente hanno riportato sostanzialmente un diminuito gonfiore, rossore e dolore a seguito di un'alta dose di Pamidronato per endovena durante una nuova riacutizzazione. In un paziente il Pamidronato è stato somministrato da solo, mentre negli altri due pazienti insieme ad uno steroide orale (come il Prednisone) per diversi giorni durante le prime fasi di una nuova riacutizzazione.

Al momento in cui andiamo in stampa l'uso del Pamidronato è stato riportato in 13 pazienti. In 10 dei 13 (77%), c'è stato un miglioramento nei sintomi e nei segni di una riacutizzazione. In tre dei 13 pazienti (23%), né il medico né il paziente ha riscontrato un miglioramento nei sintomi della riacutizzazione. E' interessante che sembrava non ci fosse alcun effetto di protezione sulla ricorrenza di susseguenti riacutizzazioni in nessuno dei pazienti trattati sia con una singola dose sia con poco Pamidronato per endovena.

I protocolli di trattamento variavano leggermente tra i pazienti (in base all'età, al peso corporeo e al punto di incidenza) ma in generale erano simili. Il protocollo utilizzato più comunemente, nonché una discussione aggiuntiva per questo farmaco, è pubblicato in "La Gestione Clinica della Fibrodisplasia Ossificante Progressiva:

Considerazioni Attuali di Trattamento".

Generalmente, per il trattamento delle riacutizzazioni acute che coinvolgono le articolazioni maggiori, le linee guida sul trattamento della FOP raccomandano di prendere in considerazione un ciclo di 4 giorni di prednisone orale insieme ad un ciclo di 3 giorni di Pamidronato IV (per endovena) (spesso cominciando il prednisone un giorno o due prima della somministrazione del Pamidronato), anche se le circostanze variano in base al paziente e alla riacutizzazione. Se il gonfiore ricompare dopo l'interruzione del prednisone, un secondo ciclo di 4 giorni di dose alta di prednisone può essere somministrata scalandolo nei seguenti 10 giorni.

Gli effetti collaterali di Pamidronato per endovena nei pazienti con la FOP di solito comprendono sintomi simili all'influenza come febbre, brividi e dolore muscolare. Questi sintomi possono spesso essere alleviate da un pre-trattamento con paracetamolo. Un paziente ha sviluppato la tetania (contrazioni muscolari

incontrollate dovute a livelli bassi di vitamina D nel sangue prima del trattamento) e un paziente ha sviluppato una flebite periferica (infiammazione della vena) sul punto dell'iniezione per endovena, che ha richiesto un trattamento antibiotico per endovena in regime di ricovero. Una casistica recentemente pubblicata documenta lo sviluppo di una osteopetrosi (condizione per la quale le ossa diventano abnormemente dense) in un bambino trattato con 60 mg di Pamidronato IV (per endovena) ogni tre settimane per due anni. Il bambino non aveva la FOP.

E' necessaria una nota importante di precauzione sui bifosfonati. L'osteonecrosi della mascella (ONJ) è stata sempre più sospettata di essere una complicanza della terapia con bifosfonato, specialmente quando si tratta di una ricorrente somministrazione per endovena di aminobifosfonati potenti, come il Pamidronato e lo Zoledronato. L'ONJ, una condizione dentale rara, viene diagnosticata quando un'area dell'osso esposto della mascella non mostra segni di guarigione otto settimane dopo una procedura odontoiatrica, come l'estrazione di un dente. La gengiva che normalmente coprirebbe l'osso si deteriora e l'osso mascellare sottostante rimane esposto. Alcuni pazienti hanno disagio nella parte affetta della bocca. Gli antibiotici si sono mostrati efficaci per alcuni pazienti, ma generalmente non c'è un trattamento efficace. I medici e i pazienti dovrebbero sapere di questa potenziale complicanza e il dentista del paziente dovrebbe essere messo a conoscenza della storia di suo utilizzo di bifosfonato. Chi assume bifosfonato per la FOP dovrebbe preoccuparsi? Forse, ma i bifosfonati sono usati per trattare milioni di persone e solo un piccolo numero di pazienti ha sviluppato la ONJ. Tuttavia, un piccolo rischio c'è e alcune precauzioni sono raccomandate: un esame odontoiatrico, se possibile, prima del trattamento con il Pamidronato. Il Pamidronato dovrebbe essere evitato, se possibile entro 8 settimane da un intervento chirurgico odontoiatrico importante.

Ci sono alcuni indizi che possono aiutare a capire perché la terapia con Pamidronato potrebbe essere efficace per la FOP, ma abbiamo ancora bisogno di mettere tutti i pezzi del puzzle insieme per determinare se è veramente di aiuto come trattamento. Di conseguenza alla sua potente soppressione del riassorbimento dell'osso, gli aminobifosfonati inibiscono efficacemente il rilascio di determinate sostanze nel organismo, comprese le proteine di formazione dell'osso.

Ma se gli aminobifosfonati inibiscono le riaccutizzazioni della FOP diminuendo il rilascio delle proteine di formazione dell'osso isolate nello scheletro, ci si aspetterebbe un effetto maggiore sulla prevenzione delle susseguenti riaccutizzazioni in base al fatto che gli aminobifosfonati possono sopprimere queste sostanze per mesi e anni. Gli aminobifosfonati hanno anche un effetto anti-angiogenico (minore formazione di nuovi vasi sanguigni) e possono portare a una ridotta produzione di linfociti, globuli bianchi speciali che conducono a infiammazione e trasportano le cellule di produzione dell'osso nelle persone con la FOP. Questo li rende anche potenzialmente desiderabili nel trattamento della FOP.

Tutti noi della comunità FOP sappiamo che le osservazioni riportate potrebbero essere puramente casuali-----cioè, che le riaccutizzazioni potrebbero recedere

spontaneamente senza il trattamento e che il Pamidronato potrebbe non aver avuto niente a che vedere con il miglioramento riportato, specialmente dato che i glucocorticoidi orali come il prednisone sono stati usati contemporaneamente in molti di questi pazienti. Inoltre, non si può escludere un forte effetto placebo (illusione) in nessuna osservazione non controllata. Tuttavia, sappiamo anche che tali osservazioni di un potenziale miglioramento in una riacutizzazione non può essere ignorato e continueremo a esaminare il Pamidronato in laboratorio e in situazioni cliniche.

Il sistema immunitario e perchè il Montelukast (Singular) potrebbe aiutare nel trattamento della FOP

Il farmaco montelukast (Singular) di solito è usato nel trattamento dell'asma poiché aiuta a sopprimere quelle sostanze speciali chiamate leucotrieni. I leucotrieni sono prodotti del sistema immunitario. Sono sostanze chimiche rilasciate dalle cellule mastocitarie, che sono fondamentalmente le bombe atomiche del sistema immunitario, che trasportano un arsenale per aiutare il nostro corpo a combattere i traumi e le infezioni. Sfortunatamente, qualche volta le bombe si innescano quando non vogliamo, causando infiammazioni indesiderate e gonfiore. La speranza è che Montelukast eviti che questo processo si inneschi spesso. Probabilmente ora si comprende perchè i ricercatori stanno pensando che montelukast (Singular) possa essere di aiuto nel trattamento della FOP. In alcuni casi, è stato combinato con un farmaco anti-infiammatorio non-steroido o con un inibitore Cox-2 come trattamento a lungo termine dopo una riacutizzazione. Alcuni soggetti lo prendono quotidianamente nella speranza che possa avere un effetto benefico/potenziale sulle future riacutizzazioni. Non ci sono stati studi formali per valutare l'efficacia del farmaco FOP.

Consultare “La Gestione Clinica della FOP: Considerazioni Attuali di Trattamento” per maggiori informazioni, compresi i dosaggi raccomandati.

Rilassanti muscolari

Durante i periodi di riacutizzazione, le persone con la FOP spesso avvertono dolore e contrazione muscolare e a volte spasmi muscolari. Questi spasmi possono pregiudicare la mobilità quando i muscoli si contraggono. Per questa ragione, l'uso di rilassanti muscolari come la ciclobenzaprina (Flexeril), il metassalone (Skelaxin) o il lisoral (Baclofen) possono essere di aiuto.

Questa risulta particolarmente vero per le riacutizzazioni dolorosa che coinvolgono i gruppi maggiori di muscoli della schiena, delle braccia e delle gambe. L'uso cronico dei rilassanti muscolari tra le riacutizzazioni (per aiutare a gestire i restringimenti muscolari causati dall'osso FOP) non è stato ampiamente riportato, ma è stato provato da alcuni soggetti.

I programmi di dosaggio sono particolarmente importanti con certi rilassanti muscolari (come Baclofen) e devono essere scalati attentamente per evitare gli effetti collaterali.

FOP e studi clinici farmacologici

Il “gold standard” per esaminare un farmaco e riscontrare se è davvero efficace è un test chiamato studio randomizzato a doppio cieco placebo-controllato. In tale studio, alcuni pazienti assumono il farmaco, mentre altri assumono un placebo. Né i pazienti né il medico sanno cosa prende ogni partecipante fino alla fine dello studio. Questo è l’unico modo realmente obiettivo e scientifico per valutare un farmaco per gli esseri umani.

Non ci sono stati tali studi per nessuno dei farmaci utilizzati per trattare le riacutizzazioni della FOP, in parte perché la FOP è una malattia molto rara, in parte per la natura imprevedibile della FOP, nonché per altri ostacoli. Tuttavia, ci sono stati diversi studi aperti per vari farmaci. Negli studi aperti tutti oggetto di esame dello studio.

Cosa fare nelle situazioni comuni di riacutizzazione

Alcune delle situazioni cliniche più comuni che si presentano alle famiglie con la FOP e le possibili considerazioni di trattamento sono riepilogate nella tabella di questo capitolo. *Queste informazioni riflettono l’esperienza e le opinioni del team di ricerca della University of Pennsylvania e l’International Clinical Consortium sulla FOP riguardo i farmaci che sono stati usati nel trattamento della FOP. Queste informazioni si intendono solo come guida. Di nuovo, sebbene ci siano caratteristiche fisiche comuni condivise da tutte le persone che hanno la FOP, esistono differenze tra i soggetti che possono alterare i potenziali benefici o rischi dei farmaci o possibilità di trattamento. La decisione finale sul trattamento spetta a voi e al vostro medico.*

Per maggiori raccomandazioni specifiche, compresi le informazioni sui dosaggi, consultare “La Gestione Medica della FOP: Considerazioni Attuali di Trattamento.”

Il futuro del trattamento della FOP

La migliore speranza nel trattamento della FOP risiede nella futura identificazione di migliori strategie di trattamento. E’ indubbio che la recente scoperta del gene della FOP sia l’informazione più di valore nel puzzle della FOP (leggete di più a riguardo nel Capitolo 15, “Il gene della FOP”), ma è solo la “pietra angolare”. I ricercatori devono ancora capire di più riguardo come l’ACVR1 (il gene implicato nella FOP) funziona-----in tutti e nelle persone con la FOP-----prima che possano sviluppare i trattamenti efficaci per le persone con la FOP.

Per sviluppare un trattamento efficace per la FOP, il gene FOP dovrà essere disabilitato, bloccato, neutralizzato o scavalcato. Chi lavora nella ricerca sulla FOP ha spesso detto che la ricerca sulla FOP è come cercare di trovare l’innesco della bomba atomica così da disinnescata prima che esploda. La mutazione della FOP, o

l'innesco della bomba atomica, ora è conosciuta. Il passo successivo è stabilire come disinnescarla. Per questo ci vorrà del tempo. Lo sviluppo dei farmaci usati per trattare le malattie rare "orfane" è molto difficile. Si possono incontrare molti ostacoli tra cui i problemi di sicurezza, la tolleranza al farmaco, gli effetti collaterali, il metodo di somministrazione del farmaco (come somministrare un farmaco, per esempio pillola, liquido, IV/endovena, crema, terapia genica, ecc.) e determinare quanto un farmaco centri il problema. Devono essere fatti molti test e ricerca. Queste sono le notizie moderate. Ma quelle grandi sono che ora abbiamo un bersaglio estremamente specifico per lo sviluppo dei farmaci che concentreranno una quantità enorme di attenzione medica e scientifica su questo gene e sulla FOP. I ricercatori stanno lavorando sodo nell'identificare le nuove strategie di trattamento della FOP.

Considerazioni di potenziale trattamento per le riacutizzazioni e i traumi	
Situazione	Considerazioni di Trattamento
Cadute e trauma alla testa	<ul style="list-style-type: none"> • Gli arti superiori bloccati possono accentuare i traumi alla testa e al collo dovuti a cadute. Gli ematomi epidurali sono comuni nelle cadute gravi e in un'emergenza chirurgica. Tutte i traumi alla testa e al collo devono essere valutate immediatamente da un medico. • I genitori possono prendere in considerazione l'uso di copricapi protettivi per i bambini.
Trauma grave dei tessuti molli compromettente l'uso di un arto (per esempio, a seguito di caduta ma prima di una riacutizzazione).	<ul style="list-style-type: none"> • Applicare ghiaccio occasionalmente, come tollerato, sulla parte lesa per 24 ore. • Prendere in considerazione un breve ciclo di 3 giorni di prednisone. Se si riverifica una riacutizzazione, è possibile il trattamento sintomatico come indicato sotto. Non usare il prednisone dopo urti e cadute minori.
Riacutizzazione a carico della schiena e/o torace	<ul style="list-style-type: none"> • E' possibile il trattamento sintomatico con un farmaco antiinfiammatorio non-steroido o con inibitore Cox-2 (celecoxib) con protettore gastrointestinale per evitare problemi di stomaco. Usare analgesici (alleviano il dolore) e/o rilassanti muscolari al bisogno. • Il prednisone generalmente non dovrebbe essere usato per il trattamento delle riacutizzazioni a carico della schiena, del collo o del busto a causa della lunga durata e ricorrenza delle riacutizzazioni e della difficoltà nella valutazione della vera causa di comparsa delle riacutizzazioni. In rare occasioni, un breve ciclo di corticosteroidi (prednisone) può essere seguito per spezzare il ciclo delle riacutizzazioni spesso ricorrenti nella prima infanzia. Tuttavia, l'utilità di questo approccio non è largamente accettata, dato che le riacutizzazioni tendono a ricorrere rapidamente a seguito dell'interruzione della terapia corticosteroidi.
Riacutizzazioni a carico degli arti	<ul style="list-style-type: none"> • E' possibile un breve ciclo di 4 giorni di prednisone. Iniziare entro le prime 24 ore dalla riacutizzazione. Tenere il farmaco a portata di mano per le emergenze. Usare analgesici (alleviano il dolore) e/o i rilassanti muscolari al bisogno. Assumere un protettore gastrointestinale. • Un ciclo di 2-3 giorni of Pamidronate IV (per endovena) è possibile in abbinamento con il prednisone per le riacutizzazioni acute (spesso cominciando il prednisone un giorno o due prima della somministrazione di Pamidronato). Zometa (acido zoledronico) è possibile per chi ha 18 anni e più. L'acido zoledronico non dovrebbe essere somministrato a pazienti più giovani.
Riacutizzazione a carico della zona submandibolare (sotto la mascella)	<ul style="list-style-type: none"> • Evitare severamente la manipolazione o la palpazione ripetuta • Controllo delle vie respiratorie • Precauzioni per l'aspirazione (L'aspirazione è un respiro udibile che compromette il parlato.) • Sostegno nutrizionale • E' possibile l'uso del prednisone come sopra con un lungo periodo a scalare (3-4 settimane o finchè la riacutizzazione si allevia) per diminuire il gonfiore dei tessuti molli in questa zona vulnerabile se le vie respiratorie appaiono a rischio o se la deglutizione è compromessa. Questa è una delle poche situazioni in cui un uso più prolungato dei corticosteroidi è giustificato. Il prednisone può anche essere usato in abbinamento con pamidronato o zoledronato.

7.

Emergenze

Seguite queste linee guida in caso di situazioni di emergenza. Si prega di consultare anche il Capitolo 5, “Il mondo medico” per i diversi modi di aiutare ad informare i professionisti medici in caso di emergenza.

Valutare un'emergenza

Se si presenta un'emergenza medica, che si tratti di una brutta caduta, un osso rotto, di un'appendicite o qualcos'altro, una buona regola da seguire è che il vostro medico o il personale del pronto soccorso valutino il problema e contattino il Dr. Frederick Kaplan o il Dr. Robert Pignolo:

Frederick Kaplan, MD
 (215) 349-8726/8727 (lavoro)
 (215) 545-0758 (casa)
 Frederick.Kaplan@uphs.upenn.edu

Robert Pignolo, MD
 (215) 349-8726/8727 (lavoro)
 (215) 308-9643 cercapersone)
 Pignolo@mail.med.upenn.edu

Please Note: il Dr. Pignolo è disponibile anche per “sms” che vi consente di inviargli un sms attraverso il servizio online USA Mobility. Per “sms” al Dr. Pignolo, visitare www.usamobility.com, scegliere “Invia un Messaggio”, inserire il numero del suo cerca-persone, scrivere un breve messaggio e le vostre informazioni di contatto ed inviare.

Per un elenco completo dei medici nel mondo si prega di visitare il Capitolo 28, “Specialisti medici nel mondo”.

La maggior parte delle emergenze che le persone con la FOP incontrano non sono relative alla loro FOP, ma a comuni problemi che tutti avrebbero. Il trattamento dovrebbe tenere in considerazione le particolari esigenze della FOP.

Valgono le seguenti regole semplici:

- Le iniezioni intramuscolari dovrebbero evitarsi poichè possono causare una riacutizzazione.
- I farmaci possono essere somministrati con sicurezza per endovena (nella vena) se necessario.

- Si dovrebbe prestare particolare attenzione per evitare traumi non necessari, compresa la chirurgia clinicamente non necessaria.

Se la chirurgia è necessaria

Mentre gli interventi chirurgici di solito peggiorano la FOP facendo sì che il corpo generi più osso, le situazioni di emergenza possono verificarsi dove un intervento sia necessario, come nell'appendicite o nella colecistite acuta. Sebbene un tale intervento possa condurre a una riacutizzazione, la natura mortale dell'emergenza può giustificare la chirurgia.

Le seguenti linee guida possono essere utili nella gestione della chirurgia durante le situazioni di emergenza. (Queste linee guida sono una versione modificata di quelle elencate all'inizio del libro).

- Ricordate I rischi della formazione di un nuovo osso a seguito di trauma a, o chirurgia sul sistema muscolo-scheletrico.
- Evitare traumi al sistema muscolo-scheletrico.
- Ancora-----evitare le iniezioni intramuscolari, compreso l'anestesia locale.
- Si dovrebbe riconoscere e applicare una programmazione e gestione attente dei problemi alle vie respiratorie.

L'anestesia generale, il tipo di anestesia raccomandato per le persone con la FOP, porta a uno stato di incoscienza in cui una persona non sente dolore e non sa cosa sta accadendo. E' spesso somministrata come gas inalante. L'anestesia generale è una material particolarmente pericolosa nelle persone con la FOP, quindi vanno prese delle precauzioni speciali. Una iperestensione dei muscoli mascellari per l'intubazione (il posizionamento di un tubo per la respirazione nella trachea) può causare un trauma ai muscoli e alle articolazioni della mascella e portare ad una riacutizzazione. Possono verificarsi anche complicanze delle vie respiratorie se il corpo reagisce al dolore, alle secrezioni della bocca o al sanguinamento con la chiusura delle corde vocali. Questa è una situazione potenzialmente mortale per tutti e ancora di più per una persona con la FOP.

A causa della fusione mascellare, la tipica intubazione non può fisicamente essere possibile. Un altro approccio è chiamato intubazione nasale a fibre ottiche a paziente sveglio. Con questa procedura, un anestesioologo guida un laringoscopio a fibre ottiche (un tipo di telecamera medica piccolissima che può guardare all'interno del corpo) attraverso il naso nello sforzo di visualizzare indirettamente le vie respiratorie mentre il paziente è sveglio. (La sedazione completa non è consigliabile per le persone con la FOP a causa di potenziali complicanze e di problemi polmonari/respiratori).

Una volta che le vie respiratorie si visualizzano e il paziente è intubato, l'anestesia generale può essere somministrata. E' importante notare che l'intubazione a fibre

ottiche dovrebbe essere eseguita solo da anestesisti esperti che hanno esperienza con questo tipo di procedure.

Per domande relative all'anestesia, il personale della sala di emergenza dovrebbe contattare il Dr. Zvi Grunwald al 215-955-6161 o zvi.grunwald@jefferson.edu. Il Dr. Grunwald ha una significativa esperienza nella gestione delle esigenze anestesologiche delle persone con la FOP.

Come gestire gli altri traumi

Se si verifica un trauma (come un muscolo stirato, un dolore per una caduta, un urto ecc.) ma non sembra serio abbastanza per richiedere una visita di emergenza o dal medico, prendete in considerazione di applicare del ghiaccio sulla parte lesa il prima possibile. Il ghiaccio aiuta a minimizzare l'infiammazione e il gonfiore. Il freddo ha il beneficio aggiunto di essere un buon rimedio naturale al dolore.

Seguite questa procedura per agevolare il processo di recupero da un trauma:

GREC, sta per ...

G Ghiaccio Applicate una borsa del ghiaccio fredda

R Riposo Minimizzate il movimento della parte del corpo che ha subito il trauma

E Elevare Sollevate la parte del corpo per agevolare la diminuzione del gonfiore

C Compressione Applicate una leggera pressione sulla parte del corpo affetta

Il ghiaccio ha il massimo beneficio nelle prime 48 ore dal trauma. Se il ghiaccio non risolve l'infiammazione e il dolore, potreste trovarvi nella posizione di dover giudicare se avete a che fare con un trauma o se il trauma è diventato una riacutizzazione. Sfortunatamente, non è sempre facile determinarlo e dovrete imparare a fidarvi del vostro miglior giudizio. Generalmente se si pensa che sia un trauma, è meglio continuare a trattarlo come tale. Ma se si pensa che sia una riacutizzazione, seguite le raccomandazioni del Capitolo 6, "Decidere il trattamento della FOP".

Se si verifica un trauma dei tessuti molli che pregiudica l'uso di un arto, si può prendere in considerazione un breve ciclo di 3 giorni di prednisone. Se di seguito si verifica una riacutizzazione, considerate il trattamento sintomatico come indicato nel Capitolo 6, "Decidere il trattamento della FOP" e come descritto con maggiore Dettaglio in "La Gestione Clinica della FOP: Considerazioni Attuali di Trattamento". Non usate prednisone dopo urti e cadute minori.

8.

Il trattamento del dolore acuto e cronico

Le persone affette da FOP spesso avvertono dolore durante le riacutizzazioni mentre il nuovo osso invade i muscoli e il tessuto connettivo. Alcuni soggetti, in particolare i casi più avanzati di FOP, hanno anche dolore cronico che non va via. Non tutti hanno dolore cronico. Imparate le basi del trattamento del dolore così che potrete collaborare con i professionisti medici per trovare un modo di controllare il dolore e rendere la vita più sopportabile.

Introduzione

Per riassumere in modo semplice, gli obiettivi della gestione del dolore sono di diminuire il dolore, migliorare la capacità funzionale di una persona, di lasciargli fare le cose che gli piacciono e di migliorare la propria qualità di vita. Sfortunatamente, il processo di controllo del dolore, in particolare il dolore cronico, non è sempre facile. Ecco perché è importante conoscere le possibilità di trattamento disponibili e collaborare con i professionisti medici finché si trova qualcosa che funzioni.

Una piccola nota sulla grammatica (Non preoccupatevi. Questa non è una lezione di grammatica!): Molte sezioni di questo capitolo fanno uso di pronomi come nostro o voi (o il vostro bambino). Il nostro è spesso usato per i principi che si riferiscono a tutti noi, che abbiamo la FOP o no. Il termine voi o vostro bambino è usato in relazione alla gestione del dolore o alla collaborazione con i professionisti medici. Qualche volta voi è anche usato per far notare che il dolore è avvertito non solo da una persona, ma dall'intera famiglia e l'intera famiglia può essere coinvolta nell'aiutare a trovare le migliori possibilità di trattamento possibili.

Le informazioni fornite in questo capitolo sono intese per integrare e non per sostituire i consigli o le informazioni date da un medico.

Tenete in mente queste cose

Tenete a mente queste cose quando cercate un trattamento per il dolore:

- Siate sicuri di cercare il trattamento il più presto possibile prima che il dolore diventi insopportabile.
- Prendete in considerazione di tenere un diario del dolore che possa essere condiviso con il medico del vostro bambino (o vostro). Continuate a leggere questo capitolo per sapere di più sul tenere un diario del dolore.

- Prima di andare agli appuntamenti con il medico, scrivete un elenco di domande che volete chiedere e date al medico le informazioni sulla FOP (linee guida sul trattamento, un “Raccoglitore Medico Mondiale” personalizzato, la guida ecc). Questo vi aiuta a fare il miglior uso del tempo che il medico del vostro bambino (o vostro) può spendere con voi.
- Accettate il sostegno dei vostri cari.
- Prendete in considerazione di portare un familiare o un amico ai vostri appuntamenti per darvi sostegno o aiutarvi a ricordare i dettagli.
- Assicuratevi che qualcuno del vostro team familiare sia disponibile se avete bisogno di chiamare per domande sui farmaci o altri dubbi.
- Siate a conoscenza delle possibilità di trattamento disponibili.
- L’atteggiamento e le aspettative fanno la differenza. Cercate di restare positivi.
- Imparare a rilassarsi è molto importante. Il nostro corpo e la mente sono collegati----le emozioni influiscono su come ci sentiamo. Rilassarsi aiuta a prevenire la tensione muscolare e reindirizza i nostri pensieri sotto il nostro controllo.
- Rimanere il più attivi possibile. Questo può aiutare a tenere i nostri pensieri lontano dal dolore. Ci aiuta anche a sentire di avere più controllo sulla nostra vita.
- Prefiggetevi degli obiettivi realistici. Tutti impariamo a camminare prima di poter correre. Similmente, la gestione del dolore spesso è un processo che richiede tempo.

Opzioni disponibili e dove rivolgersi per chiedere aiuto

Come dichiara l’American Pain Foundation, “Il dolore è complesso e unico per ogni individuo. Per questo, il vostro team sanitario considererà molti aspetti del vostro dolore e della vita quotidiana prima di raccomandare un trattamento”. Alcune cose da prendere in considerazione sono il tipo di dolore, per esempio se è acuto e si basa su un trauma o un problema in corso, se è un dolore cronico che non va via, l’intensità, le condizioni fisiche della persona, lo stile di vita e le preferenze di trattamento.

Alcuni problemi relativi al dolore possono essere gestiti dal medico personale, quindi questo è sempre un buon punto di partenza. Quando il dolore è più difficile da trattare, ci si può rivolgere ai professionisti clinici che sono specializzati nel trattamento del dolore, per esempio neurologi, anestesisti e alcuni psichiatri. Ci si può rivolgere anche ad una clinica specializzata nel trattamento del dolore. I potenziali approcci per il controllo del dolore potrebbero essere i farmaci, i cambiamenti nello stile di vita, strategie migliori di gestione, i consulti e la medicina complementare/integrativa.

Per trovare uno specialista del dolore, provate le seguenti opzioni:

- Chiedete al vostro medico un riferimento ad uno specialista del dolore.
- Chiedete suggerimenti ai famigliari o agli amici che hanno avuto a che fare con la gestione di un dolore.
- Contattate l'ospedale più grande della vostra zona.
- Chiamate le agenzie sanitarie e le risorse (paese, stato, contea) governative.
- Contattate una casa di cura.
- Contattate le organizzazioni professionali per gli specialisti del dolore. Due organizzazioni sono le seguenti:
 - American Academy of Pain Medicine
www.painmed.org
847-375-4731
 - o
 - American Pain Society
www.ampainsoc.org
847-375-4715
- Contattate un'organizzazione che fornisca informazioni sulla gestione del dolore:
 - American Chronic Pain Association
www.theacpa.org
800-533-3231
 - o
 - American Pain Foundation
www.painfoundation.org
888-615-PAIN (7246).

Una volta trovato uno specialista, contattate il suo ufficio per sapere di più sul suo approccio alla gestione del dolore e prendere un appuntamento se sentite che quell'approccio aiuterà il vostro bambino (o voi). Prima dell'appuntamento, leggete le parti aggiuntive di questo capitolo per sapere di più sulle potenziali possibilità di trattamento, così da poter avere una conversazione più informata su come gestire al meglio il dolore del vostro bambino (o vostro).

Relazioni con il dolore

Il dolore può influire sulle nostre emozioni e le nostre emozioni possono influire sul dolore. In altre parole, il dolore può farci sentire stressati, tristi o ansiosi. E sentirsi ansiosi o tristi può interferire con il recupero o aumentare il dolore. Nel comprendere sempre più il dolore, i medici si rendono conto che influenzare le emozioni può aiutare il trattamento del dolore.

Le possibili strategie che possono rivelarsi efficaci nel controllo del dolore influenzando le nostre emozioni sono:

- Terapia di rilassamento – Praticare forme di meditazione, che aiutino ad essere consapevoli del respiro; immaginazione guidata (rilassamento e visualizzazione di immagini mentali piacevoli)
- Allenamento biofeedback – Insegnare alle persone come rispondono allo stress mediante l'uso di un'attrezzatura speciale che monitora l'attività respiratoria, la pressione sanguigna, la tensione muscolare e il battito cardiaco. Questo allenamento viene utilizzato per aiutare a correggere gli schemi che portano al dolore.
- Modifica comportamentale – Cambiare atteggiamenti e abitudini che possono contribuire al dolore.
- Gestione dello stress – Imparare ad impostare un programma di routine. (Non sapere cosa aspettarsi può causare stress.) Trovare un'attività che piace e renderla parte della routine quotidiana. Parlare positivamente e festeggiare le cose belle della propria vita, anche piccoli traguardi. Pensare alle persone che arricchiscono la propria vita in maniera buona. Imparare a vivere al momento e cercare di mettere da parte i pensieri negativi.
- Consulenza (individuale o familiare, dato che il dolore spesso influisce anche sulle dinamiche familiari) – Il dolore può produrre sentimenti di speranza, paura e rabbia. Qualche volta parlare con un consulente professionale può aiutare. Quando si sceglie un consulente, è bene trovare una persona esperta nella gestione del dolore.

Medicina complementare

La medicina convenzionale occidentale sta iniziando a prestare più attenzione a combinare

il trattamento medico standard con altre forme di trattamento. Questa si chiama medicina complementare o integrativa. Il National Institutes of Health in the United States di recente ha aperto il Centro Nazionale per la Medicina Complementare e Alternativa per aiutare a valutare queste terapie. Molte di queste forme di terapia sono olistiche, che significa che guardano alla mente, al corpo e allo spirito nel trattare una persona.

Per saperne di più, contattarli a

National Center for Complementary and Alternative Medicine
888-644-6226
www.nccam.nih.gov/health

Si prega di consultare il proprio medico prima di seguire la medicina complementare e alternativa.

Se interessati a seguire queste terapie, I seguenti suggerimenti possono aiutarvi a decidere la più appropriata per le vostre esigenze e aiutarvi a trovare chi la pratica:

- Chiedete al medico chi può raccomandarvi. Un ospedale vicino o una scuola di specializzazione può anche avere un elenco di chi pratica o essere in grado di raccomandarvi qualcuno. Alcuni centri medici possono avere dei centri di medicina integrativa o chi la pratica nel suo on staff.
- Contattare un'organizzazione professionale per il tipo di terapeuta che cercate. Le risorse sono le seguenti:
 - International Association of Healthcare Practitioners
800-311-9204
www.iahp.com/pages/search/index.php
(elenca i terapeuti specializzati in varie terapie)
 - dirline.nlm.nih.gov
(ha informazioni sulle varie organizzazioni professionali)
 - www.amtamassage.org
877-905-2700
(elenca i terapeuti affiliati con l'American Massage Therapy Association e mostra quali tipi di massaggio praticano)
Se cercate sul web, siate molto generici sulla vostra posizione. Per esempio, inserire uno stato o il paese vi fornirà più nominativi, ma potreste trovare qualcuno vicino che non comparirebbe se aveste cercato più specificatamente in base alla città. Se avete un accesso ad internet, con una ricerca potete anche sapere di più su un tipo di terapia e i terapeuti disponibili nella vostra zona.
- Molti stati hanno un albo per un certo tipo di terapeuti. Contattate il dipartimento della salute del vostro stato, contea o città per maggiori informazioni.

Una volta trovato il nome di diversi terapeuti, chiamare ognuno e rivolgere le domande sottostanti. Spiegate anche la FOP il più semplicemente possibile così che possano capire meglio le vostre esigenze. Per esempio, potreste dire che la FOP causa la crescita dell'osso nei muscoli e nel tessuto connettivo e può significativamente pregiudicare il movimento.

Ecco la lista di domande da rivolgere ai terapeuti:

- Quale tipo di formazione hanno avuto? Da quanti anni praticano?
- Quali condizioni di salute trattano generalmente? Chiedete se pensano che la loro terapia vi aiuterebbe e se pensano di potervi trattare, dato che una persona con la FOP può richiedere una maggiore creatività di una persona comune.
- (Dalle vostre conversazioni, potete farvi un'idea di quanto sia flessibile ognuno di loro).

- C'è un sito web che potete visitare per maggiori informazioni? Hanno una brochure?
- Quanto dura una sessione e qual è il costo? (Nella maggior parte dei casi, queste terapie non sono coperte da assicurazione).
- Quanto spesso raccomandano che si programma una sessione? Quanto in anticipo avete bisogno di solito di prendere gli appuntamenti?
- Se necessario, chiedete se la posizione dell'ufficio ha un accesso disabili. Potreste chiedere se sono disposti a venire a domicilio. Alcuni sì, alcuni no e di solito è previsto un costo extra.
- Chiedete quale lettino per massaggi usano. Per esempio, l'altezza è regolabile per un accesso più facile? Se sono disposti a venire a domicilio, si troverebbero bene nell'usare un letto, dato che molti lettini per massaggi portatili non si regolano in differenti altezze.
- Chiedete cosa accade durante la prima visita.

Nota importante: Una persona con la FOP dovrebbe istruire il terapeuta ad essere il più delicato possibile ed efficace allo stesso tempo. Dopo la prima visita, è anche bene valutare se vi siete sentiti a vostro agio nel lavorare con la persona e se avete sentito che quel tipo di trattamento è di aiuto per voi. Nella maggior parte dei casi, questo è difficile da capire con certezza finché non avete completato una sessione di terapia. Per esempio, la terapia può essere appropriata ma il terapeuta no, o viceversa.

Diario del dolore

Un diario del dolore può essere uno strumento utile nella gestione del dolore. Aiuterà ad identificare quando il dolore è stato forte e cosa l'ha alleviato. Non vi preoccupate di quanto scrivere. Non vi preoccupate se mancate n giorno o alcuni giorni perchè non vi sentite di scrivere niente-----tornateci quando siete pronti o magari chiedete ad un amico o familiare di aiutarvi.

Scrivete la data e l'ora di ogni annotazione. Potete usare le seguenti domande come guida a come vi sentite:

- Dove mi fa male?
- Come sembra il dolore?
- Il dolore si presenta quando il vostro bambino (o voi) si è svegliato o è cominciato dopo?
- Il dolore muta durante il giorno?
- Cosa migliora o peggiora il dolore?
- Quali farmaci prende il vostro bambino (o voi)? Aiutano?
- Il vostro bambino (o voi) ha problemi di sonno?
- Il dolore interferisce con le attività?
- Il dolore interferisce con il mangiare?

Il sito web dell'American Pain Foundation presenta un diario del dolore e altre risorse scaricabili a www.painfoundation.org. Visitate la sezione delle loro pubblicazioni per maggiori informazioni.

Conclusioni

Capire e gestire il dolore non è facile. Ma non arrendetevi finchè non avete un programma efficace di gestione del dolore. Ci sono molti luoghi a cui rivolgersi per un aiuto. Uno di loro è l'American Pain Foundation. Mentre le informazioni di questa sezione è stata compilata in base a varie fonti, una risorsa particolarmente utile è stata la pubblicazione dell'American Pain Foundation *Possibilità di Trattamento: Guida per le Persone che Convivono con il Dolore*, che può essere scaricata dalla sezione pubblicazioni del loro sito www.painfoundation.org o averla chiamando 888-615-PAIN (7246). Il documento contiene molte risorse in più per le persone con il dolore.

Altre risorse sono i libri seguenti, che possono essere richiesti su Amazon.com. Le descrizioni sono di Amazon.com e degli editori.

- • Barksy, Arthur J. and Deans, Emily C. *Smetti di Essere I Tuoi Sintomi e Comincia ad Essere Te Stesso: Un Programma di 6 Settimane Mente-Corpo per Alleviare i Tuoi Sintomi Cronici*. Il Dr. Arthur Barksy, psichiatra e pioniere nel campo della medicina mente-corpo, ha scoperto che cambiare il modo in cui si pensa la propria malattia può avere un effetto notevole su come ne vivi i sintomi. Alla Harvard Medical School, il Dr. Barksy ha sviluppato Smetti di Essere I Tuoi Sintomi e Comincia ad Essere Te Stesso, un programma studiato per superare i sintomi della malattia cronica di ogni tipo. Questo programma innovativo insegna ai pazienti a padroneggiare i cinque fattori psicologici che rendono i sintomi cronici mediante centinaia di esercizi, fogli di lavoro ed esempi dei pazienti. Si può non essere capaci di eliminare completamente i sintomi clinici. E' è possibile però controllarli piuttosto che lasciare che loro controllino voi ----per gestire il dolore, la stanchezza, l'insonnia e l'ansia. Si può minimizzare i sintomi, imparare nuove abilità di gestione e fare di più per assicurarsi che i sintomi non stiano rubando significato e piacere alla vostra vita.
- • Claudill-Slosberg, Margaret and A., *Gestire il Dolore Prima che Lui Gestisca Te*. "La narrazione della Dr.ssa Caudill è cristallina e profonda, dimostra grande empatia per chi soffre il dolore. Lei ha l'abilità di discutere chiaramente e concisamente informazioni rilevanti prevedendo i pregiudizi e le riserve dei lettori, rivolgendosi a loro per tutto il volume. Questo volume può essere utilizzato da solo dalle persone con un dolore cronico o in aggiunta a trattamenti forniti dai professionisti. Se seguito attentamente, questo volume sicuramente farà la differenza nelle vite di chi convive con le diverse sindromi di dolore cronico. La Dr.ssa Margaret Caudill ha prodotto un

volume eccezionale che stabilirà lo standard in confronto al quale tutti i futuri volumi rivolti a chi vive il dolore cronico saranno giudicati”.

- Cochran, Robert T, Jr. *Capire il Dolore Cronico: Un Dottore Parla ai Suoi Pazienti*. Si tratta di una narrative personale, un registro del mio passaggio tra le vittime del dolore cronico e le scoperte che sono derivate da questi incontri. Scrivo per i medici, gli infermieri, i terapisti e gli assistenti, ma maggiormente, scrivo per voi che soffrite la malattia. Vi conosco molto bene, forse più di chiunque altro. Ho ascoltato le vostre storie con pazienza e attenzione e sono stato grandemente ricompensato. Mi avete dato fiducia nei profondi recessi dei vostri pensieri e paure e nei ricordi delle esperienze terrificanti che spesso sono l'origine del dolore cronico. Ho trattato migliaia di voi e credo di avere una certa comprensione del vostro male. Offro una serie di saggi sulle persone come voi che soffrono il dolore cronico. Dalle loro casistiche, traggo determinate conclusioni. Alcune conclusioni sono audaci e immaginose. Alcune disturbano e spaventano. Non tutte si faranno al vostro caso, ma alcune certamente sì. Il mio augurio è che voi guadagniate una maggiore comprensione del vostro male, poiché solo comprendendolo lo conquisterete.
- Turk, Dennis and Frits, Winter. *Guida di Sopravvivenza al Dolore: Come Reclamare la Vostra Vita*. Se soffrite di dolore cronico, questo programma comprovato in 10 mosse porta speranza e sollievo, mostrandovi come i cambiamenti gradualmente in comportamenti specifici possono condurre a grandi miglioramenti nella vostra capacità di gestione. Gli autori vi aiutano ad imparare “a non lasciare che il vostro corpo vi comandi” così la vita torna ad essere piacevole. Le lezioni chiave di questo libro sono • Svelare alcuni falsi miti sul dolore e i modi ingannevoli in cui inducono il vostro corpo in comportamenti non costruttivi • Misurare la vostra attività, così costruirete la vostra forza senza fare troppo o poco • Imparare ad indurre un profondo rilassamento così da tornare a godersi la vita • Gestire il sonno disturbato e la stanchezza cronica • Migliorare i rapporti con la famiglia e gli amici e sollecitare il supporto • Cambiare i vostri comportamenti abituali in modo da ridurre il dolore • Combattere il pensiero negativo che spesso accompagna il dolore • Riguardare la propria autostima e fiducia in voi stessi • Il potere dell'aver degli obiettivi e dell'umorismo • Gestire le inevitabili ricadute e gli inconvenienti una volta che il miglioramento è avviato nel Libro degli Esercizi, il diario comportamentale e le letture consigliate vi aiutano ad integrare queste lezioni nella vita quotidiana e ad imparare a vivere bene nonostante il dolore.

Ci sono molti altri libri sul sollievo dal dolore. Quale libro possa essere più utile è una scelta personale, ma speriamo che queste informazioni vi diano qualche idea.

9.

Problemi orali e dentari

Quando la mascella è affetta da FOP, i problemi legati al mangiare e all'igiene orale vengono in primo piano.

Quando si ammala la mascella solitamente?

L'articolazione della mascella, chiamata articolazione temporomandibolare (ATM) di solito è l'ultima delle articolazioni ad essere affetta dalla FOP. Tuttavia, il coinvolgimento da parte della FOP dei muscoli mascellari è stato riportato a seguito di procedure odontoiatriche o trauma orale (incidenti, iperestensione della mascella ecc.) a ogni età. In uno studio sulle persone con la FOP, il 71% ha riportato problemi mascellari dai 18 anni.

Cure dentarie preventive

Le cure dentarie preventive, che riguardano gli sforzi per evitare la carie e mantenere i denti e le gengive sane, sono estremamente importanti per i soggetti con la FOP. Se i muscoli e le articolazioni sono fuse, i denti non possono essere lavati su tutte le superfici e i soggetti hanno una più alta probabilità di sviluppare problemi dentari come carie o malattie gengivali. Una buona prevenzione di routine può aiutare a minimizzare le possibilità di tali problemi.

Ecco alcune linee guida da seguire:

- Tutti i soggetti affetti dovrebbe sottoporsi presto a visite odontoiatriche regolari e periodiche unite a un'istruzione sull'igiene orale. I soggetti che hanno ancora la bocca con un'apertura completa possono essere trattati con una strumentazione odontoiatrica regolare, anche se dovrebbe essere prestata un'attenzione speciale per non iperestendere la mandibola. Per chi ha le mascelle ristrette, gli specialisti odontoiatri come i dentisti abituati ad esigenze speciali (che si specializzano nel trattamento delle persone con disabilità) o i periodontoiatri (che si specializzano nelle malattie gengivali e sono abituati a trattare con le persone che hanno molti problemi dentari gravi) hanno una formazione specifica o un'attrezzatura che può meglio andare incontro alle esigenze delle persone con la FOP.
- L'uso di sigillanti dentari (l'applicazione di un materiale speciale sulle superfici dei molari e dei denti posteriori per prevenire la carie) possono essere presi in considerazione prima che si verifichi la fusione mascellare. Di solito i sigillanti vengono applicati durante l'infanzia, ma questo lavoro può essere fatto a ogni età purchè i denti siano ancora accessibili al dentista. Una pulizia frequente con un

dentifricio al fluoro è raccomandata insieme all'uso di gel o colluttori al fluoro. Si raccomandano anche sciacqui con Clorexidina.

- La Clorexidina è un anti-batterico che può aiutare la prevenzione della gengivite (infiammazione delle gengive) e la carie. Anche gli sciacqui possono aiutare ad avere accesso a zone che altrimenti potrebbero essere difficili da raggiungere a causa della fusione mascellare.
- Molti soggetti hanno trovato utile utilizzare uno spazzolino elettrico come quelli prodotti da Sonicare o Braun/Oral B. Inoltre, i sistemi elettrici di filo dentale consentono a chi ha una restrizione mandibolare di passare il filo più facilmente. Anche i getti d'acqua (sciacqui elettrici) possono essere utili.
- Un nuovo prodotto è il dentifricio MI (prodotto da GC America). Remineralizza lo smalto (il rivestimento protettivo dei denti) per prevenire la carie e le malattie gengivali, in particolare nelle persone che non possono lavarsi i denti adeguatamente. Non utilizzare questo prodotto se si è allergici alle proteine del latte.

Mangiare

Quando si forma l'osso extra nei muscoli e nel tessuto connettivo della mandibola, può comprensibilmente diventare difficoltoso introdurre il cibo nella bocca. Alcune persone con le mascelle fuse riescono ancora a mangiare cibo tagliato in piccolo pezzi, mentre altri hanno bisogno di cibi molto morbidi o ridotti a purè. Come la maggior parte degli aspetti della FOP, può esserci grande variabilità nel come i muscoli e le articolazioni della mascella si fondono.

Qualche volta, una riacutizzazione nella mandibola o nella zona del mento può anche rendere temporaneamente difficile mangiare o mangiare può aggravare la riacutizzazione. In questi casi, una persona con la FOP può aver bisogno di supplementi dietetici altamente calorici come Ensure o Boost così che il peso corporeo può mantenersi. Se Ensure o Boost non sono disponibili nel vostro paese, chiedete al vostro medico i supplementi dietetici disponibili.

Se c'è un modo per mangiare...

Se c'è un modo per mangiare, una persona con la FOP probabilmente lo troverà. Dopo tutto, chi vuole rinunciare ai propri alimenti preferiti? Il trucco per mangiare con le mascelle fuse è imparare ad essere creativi. Per esempio, in alcuni casi può essere utile usare un mixer per sminuzzare o ridurre il cibo ad una consistenza adeguata.

Ecco alcuni suggerimenti per sminuzzare il cibo.

- Lavoratelo lentamente perchè le lame girano molto velocemente. Se accendete e spegnete la macchina, avrete più controllo sulla consistenza del cibo. Una volta che vi siete abituati a sminuzzare o omogeneizzare il cibo, probabilmente comincerete a imparare quanto

tempo impiega un determinato alimento per raggiungere la consistenza desiderata.

- Fate un puré iniziando con sufficiente liquido da coprire le lame. I liquidi possono essere latte, panna, brodo, succo di frutta, sugo, salse, ecc. Può essere usata anche l'acqua, ma può stemperare il sapore. Aggiungere gradualmente ingredienti solidi.
- Se avete bisogno di liquefare il cibo, mantenete una quantità pari di solidi e liquidi. Se necessario, aggiungere altro liquido. Dovrete aggiungere liquido a sufficienza per raggiungere una consistenza che può essere versata in un bicchiere, sorseggiata mediante una cannuccia, ecc.
- Lavorate il cibo prima di scaldarlo. Se non lo fate, potreste dover riscaldarlo di nuovo dopo averlo lavorato.
- Se si usano alimenti preparati o congelati, cucinateli come fareste normalmente. Poi metteteli nel mixer, aggiungete una tazza e mezza dose di latte o brodo. Per aumentare il sapore, utilizzate un po' di sale e pepe, burro o panna. Aggiungete liquidi se necessario. Potreste anche passare il risultato finale attraverso un colino. Provate. Ricordate che questo sarà un processo di apprendimento!

Se cercate delle ricette di cibi morbidi che siano facili da masticare, provate I seguenti libri di cucina. Le descrizioni sono degli editori e/o del sito Amazon.com.

Il libro di Cucina per la Disfagia: Ricette di Gran Sapore e Nutrienti per le Persone con Difficoltà di Deglutizione. Elayne Achilles.

- *Il Libro di Cucina per la Disfagia* è un libro di cucina speciale pieno di ricette nutrienti e saporite per coloro le cui facoltà alimentari sono limitate da difficoltà di masticazione e deglutizione. Tutte le ricette si concentrano sull'arricchimento del sapore, sulla presentazione, la texture, l'aroma e il colore, poiché ci sono molti altri prodotti che forniscono calorie o liquidi nutrizionali ma danno poca attenzione agli aspetti di qualità di vita.
- Alcuni aspetti speciali del *Libro di Cucina per la Disfagia* lo rendono particolarmente utile e pratico. Essi sono:
- La classificazione S, G, o P indica i livelli di consistenza morbido, macinato o puré.
- Le istruzioni flessibili forniscono suggerimenti di adattamento delle ricette per accomodare i maggiori livelli di difficoltà di masticazione e deglutizione.
- Ci sono molte ricette con un sapore internazionale che non prevedono ingredienti difficili da trovare.
- Sono elencati prodotti pronti che sono stati esaminati in base alla consistenza, al sapore, alla facilità di masticazione e alla facilità di acquisto e di preparazione.

- Una sezione sull'attrezzatura da cucina necessaria aiuta i cuochi a gestire i nuovi modi di preparare gli alimenti per le persone con difficoltà di deglutizione.
- L'approccio è pratico piuttosto che clinico. • Il rituale dell'alimentazione dà forma e significato alla nostra vita. Molti pasti vengono consumati in un'atmosfera piacevole, in compagnia dei cari e degli amici, in allegra conversazione. *Il Libro di Cucina per la Disfagia* è un tentativo di ristabilire la gioia e la dignità per coloro il cui piacere in questo campo è stato limitato ad un grado o un altro.

Libro di Cucina Facile da Ingoiare, Facile da Masticare: Più di 150 Ricette Saporite e Nutrienti per le Persone che Hanno Difficoltà di Deglutizione. Donna L. Weifhofen, JoAnne Robbins, Paula A. Sullivan

- Il semplice atto di mangiare è una sfida per milioni di persone la cui capacità di masticare e deglutire è stata compromessa dagli effetti debilitanti dell'età o della malattia. *Il Libro di Cucina Facile da Ingoiare, Facile da Masticare* presenta una raccolta di più di 150 ricette nutrienti che rendono il mangiare piacevole e soddisfacente per chi ha difficoltà di masticazione o deglutizione. Dà anche utili suggerimenti e tecniche per rendere il mangiare più facile per gli anziani e per coloro affetti da malattie come il Parkinson, AIDS o cancro alla testa e al collo.

Il Libro di Cucina "Posso Masticare": Deliziose Ricette Morbide per le Persone con Disturbi di Masticazione, Deglutizione e Secchezza della Bocca. J. Randy Wilson.

- Questo libro di J. Randy Wilson è un libro di cucina unico che rappresenta un'aggiunta inestimabile alla raccolta di libri di cucina di ogni chef di famiglia che deve preparare i pasti per chi soffre di problemi derivanti da un disturbo della masticazione come i problemi relativi all'articolazione temporomandibolare (ATM), l'ictus, SLA, l'Alzheimer, AIDS, lupus, di recupero dopo chirurgia alla testa o al collo o chirurgia per cancro alla bocca/gola. Randy Wilson attinse al suo amore per la cucina e alle sue svariate capacità culinarie quando a sua moglie è stato diagnosticata l'ATM e ha dovuto sottoporsi ad un intervento. Il suo medico le indicò che avrebbe dovuto sostentarsi con cibi morbidi per sei mesi. Randy accettò la sfida di procurarsi delle ricette appetitose morbide e nutrienti per sua moglie e la loro famiglia. Il risultato è il suo *Libro di Cucina "Posso Masticare"*, che non è né libro di dieta liquida né un libro da frullatore, ma presenta 200 ricette morbide e saporite da casseruola, minestre, primi piatti, contorni, bevande e desserts. Di particolare interesse sono i capitoli iniziali sulla nutrizione e i suggerimenti per trarre il meglio dai pasti, compreso arricchire l'esperienza a tavola e adattare la dieta ad un cibo morbido quando si hanno problemi di deglutizione e/o masticazione.

Arricchito di una Prefazione informativa del chirurgo orale Mark A. Piper, il *Libro di Cucina “Posso Masticare”* dovrebbe essere considerato “indispensabile” per chiunque voglia dei piatti nutrienti, deliziosi, consumabili per le difficoltà di masticazione e/o deglutizione.

Non Puoi Masticare e Allora, Mangia di Cuore!: Ricette e una Guida per un Mangiare Sano e Felice dei Cibi Morbidi e dei Puré. Phyllis Z. Goldberg.

- Questo volume offre la chiave ad una buona alimentazione quando è richiesta una dieta morbida o a base di puré. Chi ha la masticazione difficoltosa a causa di infezioni orali, trauma o ricostruzione mascellare, postumi di trattamento per cancro orale o cure odontoiatriche prolungate troverà informazioni indispensabili sulla preparazione di pasti appetitosi, saporiti e nutrienti. I capitoli introduttivi spiegano l'utilizzo ottimale dei mixer e i metodi per gestire i vari problemi orali. L'autore quindi presenta più di 100 ricette dettagliate di carne/pesce/pollo, minestre, frutta e verdure, bevande, uova/formaggio/yogurt, desserts e pasti completi. Il Potage St. Germain, Pollo e Funghi e Mousse di Albicocca sono rappresentative delle ricette presentate. I piatti descritti sono stati tutti provati in cucina in base al sapore e alla facilità di preparazione. E' incluso il valore calorico e proteico di ogni ricetta. Sono presentati anche dei suggerimenti per la programmazione di un menu giornaliero.

Montare una Montatura. Nancy Sando.

- Questo libricino, scritto da una donna con la FOP, offre suggerimenti e ricette per preparare alimenti che una persona con le mascelle fuse può mangiare. Disponibile attraverso l'International FOP Association (IFOPA). Visitate ifopa.org o chiamate 407-365-4194 per maggiori informazioni.

Creare spazio extra

In casi molto estremi di fusione mascellare, una persona con la FOP può voler consultare un dentista o un odontotecnico per sapere se una procedura chiamata plastica dello smalto (o recontouring) sarebbe di beneficio. Il recontouring è una procedura indolore in cui viene rimossa una porzione molto piccola di smalto. Normalmente è una procedura estetica, ma in una persona con la FOP la plastica dello smalto può essere utilizzata per creare un'apertura mascellare leggermente più ampia. I dentisti o gli odontotecnici possono fare un esame per determinare quale porzione di smalto può essere sicuramente rimossa per massimizzare l'apertura mascellare e minimizzare le implicazioni estetiche.

Prima della procedura, dovrebbe essere fatta una radiografia per determinare la misura e la posizione della polpa di ogni dente (il centro del dente, che contiene i nervi e i vasi sanguigni). Se lo smalto è troppo sottile o se la polpa è troppo vicina alla superficie del dente, non è saggio procedere. Il rischio principale del recontouring è che venga portato via troppo smalto e i denti diventino sensibili al calore o al freddo.

E' una buona idea effettuare la procedura per stadi. In questo modo, gli appuntamenti possono essere brevi in modo da evitare un affaticamento della mascella. Consente anche una valutazione molto accurata della situazione in modo da prevenire eventuali problemi.

Per le persone con perdita di peso, che è causa di problemi di salute, la rimozione di alcuni denti è una possibilità. Questa è una procedura importante che richiede un team odontoiatrico e anestesilogico preparato.

Minimizzare il rischio durante le procedure odontoiatriche – iniziare bene

Se una procedura odontoiatrica deve essere effettuata su qualcuno con la FOP, un buon primo passo è mettere insieme un team di esperti. Questo significa trovare un dentista o un chirurgo orale disponibile ad ascoltarvi e a capire le sfide particolari della FOP e, in particolare se l'area è difficile all'accesso, idealmente qualcuno che ha effettuato le procedure su altri soggetti con fusione mascellare. Il vostro dentista dovrebbe essere in grado di darvi il riferimento della persona più appropriata. Effettuare la procedura in ospedale è fortemente consigliato. Idealmente, la cosa migliore è un centro medico importante che è abituata a gestire casi traumatici che possono implicare complicanze simili ad alcuni problemi relativi alle persone con la FOP (restrizione mascellare, potenziali problemi di anestesia/vie respiratorie, ecc.). Se le complicanze si verificano, queste strutture saranno maggiormente in grado di gestirle che se la procedura fosse effettuata in un ambulatorio.

Minimizzare il rischio durante le procedure odontoiatriche – anestesia

Durante il lavoro del dentista, un paziente è sottoposto ad anestesia così che la procedura può essere effettuata senza causare dolore. Per la maggior parte delle persone che non devono preoccuparsi dei problemi legati alla FOP, l'anestesia locale, che si applica direttamente sulla zona del problema, viene usata spesso. *Tuttavia, esistono determinate circostanze dove l'anestesia locale non dovrebbe essere considerata una possibilità per le persone con la FOP.*

Prima, parliamo di quando l'anestesia locale va bene. Per i denti superiori e inferiori (posizionati nella parte frontale della bocca), un dentista può usare l'infiltrazione, un'iniezione di anestetico locale nel tessuto molle vicino al dente da trattare. Anche i molari superiori possono essere addormentati per infiltrazione o anestesia locale

con blocco dei nervi, nonostante l'infiltrazione locale sia la tecnica più sicura per le persone con la FOP.

Tuttavia, l'anestesia locale è di solito effettuata come iniezione *intramuscolare* per le procedure che interessano i denti posteriori mandibolari (molari inferiori). *Dato che esiste una chiara associazione tra un'iniezione intramuscolare di anestetico locale durante le procedure odontoiatriche e le riacutizzazioni della FOP nella mascella, le iniezioni intramuscolari dovrebbero essere evitate.*

Quindi quale opzione è disponibile per I molari inferiori? L'alternativa è l'anestesia generale. (Se i prossimi paragrafi vi sembrano familiari, è perchè delle parti di questa sezione sono incluse anche in "FOP ed emergenze". E' abbastanza importante ripeterlo qui). L'anestesia generale influisce sul corpo intero di una persona, non solo addormentando l'area da trattare come l'anestesia locale. Porta ad uno stato di incoscienza in cui non si sente dolore e si è inconsapevoli di cosa sta accadendo. L'anestesia generale è spesso somministrata come gas inalante. Quando pensate alla chirurgia maggiore, probabilmente pensate all'anestesia generale.

L'anestesia generale è una questione particolarmente pericolosa nelle persone con la FOP, perciò devono essere prese delle precauzioni speciali. Un'iperestensione dei muscoli mascellari per l'intubazione (posizionamento del tubo per la respirazione nella trachea) può causare un trauma ai muscoli e alle articolazioni della mascella e portare alle riacutizzazioni. Possono verificarsi anche complicanze delle vie respiratorie se il corpo reagisce al dolore, alle secrezioni della bocca o al sanguinamento chiudendo le corde vocali. Questo potenzialmente è una situazione a rischio di vita per chiunque e ancor più per chi è affetto da FOP.

Un approccio raccomandato (e necessario se la mascella è già fusa) è l'intubazione nasale a fibre ottiche a paziente sveglio. Con questa procedura, un anestesiologo guida un laringoscopio a fibre ottiche (un tipo di telecamera medica piccolissima che può guardare all'interno del corpo) attraverso il naso nello sforzo di visualizzare indirettamente le vie respiratorie mentre il paziente è sveglio o sedato così che la persona è ancora in grado di controllare le secrezioni della bocca. (La sedazione completa non è raccomandata per le persone con la FOP per via delle potenziali complicanze anestetiche e dei problemi polmonari/respiratori). Una volta che le vie respiratorie sono visualizzate e il paziente è intubato, l'anestesia generale può essere somministrata. E' importante notare che l'intubazione nasale a fibre ottiche dovrebbe essere effettuata da anestesioologi esperti in questo tipo di procedura.

Minimizzare il rischio durante le procedure odontoiatriche—sistemare il problema

Quando l'apertura mascellare è limitata, può risultare tecnicamente difficile l'accesso alla zona del problema per le cure odontoiatriche necessarie. Se è richiesto un riempimento, può essere necessario l'accesso dalla superficie frontale (o dalla bocca) del dente e la carie può essere rimossa con l'uso di un trapano lento. Anche l'uso del materiale di riempimento a rilascio di fluoro è raccomandato. I materiali di riempimento si legheranno al dente e rilasceranno fluoro, prevenendo ulteriori carie.

In pazienti con fusione mascellare, le estrazioni dei denti pongono molte sfide. Per esempio, il dente può essere accessibile solo frontalmente. Può anche essere necessario dividere il dente cariato in pezzi prima della rimozione. Anche uno strumento odontoiatrico deve essere posizionato all'interno della bocca per prevenire che i residui del dente cadano nella bocca.

Ortodonzia e FOP

Come molte persone, i soggetti affetti da FOP possono avere problemi che richiedono un'ortodonzia (apparecchio ortodontico). Questo lo si può realizzare con sicurezza sulle persone con la FOP che hanno un'apertura mascellare normale o quasi normale. Tuttavia, se si considera un'ortodonzia, si raccomandano delle visite brevi in modo da diminuire lo stress sui muscoli mascellari. Tutti i dispositivi ortodontici fissi sono raccomandati per evitare un'eccessiva pressione sulle mascelle. Anche l'ortodonzia senza estrazione, che prevede un rafforzamento dei denti senza rimuoverne alcuno, è raccomandata. Per evitare le estrazioni, può rendersi necessario allineare i denti anteriori e lasciare l'eventuale sovrapposizione dei denti posteriori.

Le persone con la FOP, anche quando le mascelle non sono fuse, sviluppano comunemente una sovrapposizione dentaria per ragioni scarsamente note. In questi casi, si prega di prendere fortemente in considerazione di lasciare i denti così. Molti soggetti con la FOP trovano che, una volta che c'è fusione delle mascelle, la sovrapposizione consente un mezzo di accesso per mangiare e per l'igiene orale.

Dove rivolgersi per un consiglio

Per un consiglio sulle cure ortodontiche e l'anestesia, contattare i seguenti esperti nel trattamento di un notevole numero di persone con la FOP:

Burton Nussbaum, D.D.S., M SND RCs Ed
Professore Associato Aggiunto, Odontoiatria Pediatrica
University of Pennsylvania School of Medicine
e
Odontoiatra per Esigenze Speciali
Thomas Jefferson University Medical School and Hospital
Odontoiatria per Persone Speciali
1910 E. Route 70, Suite 9
Cherry Hill, NJ 08003
Telefono: 856-424-5955/Fax: 856-424-8382
E-mail: bikr2th@aol.com

Allen Wong, D.D.S., DABSCD
Direttore Programma di Odontoiatria Ospedaliera
University of the Pacific
Arthur A. Dugoni School of Dentistry
2155 Webster Street
San Francisco, CA 94115
Tel: 415-720-4609 (cell) o 888-241-3694 (cercapersone per emergenze)
E-mail: awong@pacific.edu

Zvi Grunwald, M.D.
Professore e Presidente
Dipartimento di Anestesiologia The James D. Wentzler
Thomas Jefferson University and Hospital
111 South 11th Street, Suite G-8940
Philadelphia, PA 19107
Telephone: 215-955-6161/Fax: 215-923-5507
E-mail: zvi.grunwald@jefferson.edu

Nota finale

Dopo aver letto i potenziali pericoli e le sfide particolari che la FOP implica per le cure odontoiatriche, potreste essere tentati di non curarvi per paura che le mascelle possano fondersi o che non si possa realizzare una procedura semplice. Non curarsi può essere pericoloso. Può portare ad altri problemi ai denti vicini o persino delle infezioni che mettono a rischio di vita.

Come avete appreso leggendo questo libro, le situazioni non sono tutte uguali ed esistono più facce in una storia. In ogni situazione, la cosa migliore da fare è assorbire più informazioni possibili così che si possa sentire di prendere la decisione più saggia. Cercate tutto l'aiuto possibile dagli esperti e tenete conto del loro consiglio. Non fare nulla è una cattiva idea!

10.

FOP e respirazione

A causa delle limitazioni toraciche dovute alla FOP, si possono sviluppare problemi di respirazione che richiedono un'attenzione medica speciale. Imparate i modi per incoraggiare una buona respirazione e per gestire i problemi che si verificano.

Panoramica

Oltre alle malformazioni delle dita dei piedi solitamente note dalla nascita, sembra che i soggetti affetti da FOP nascano anche con una malformazione congenita delle articolazioni che collegano le costole alle vertebre nella spina dorsale. Questo causa qualche limitazione al torace anche prima della comparsa dell'osso extra, sebbene queste limitazioni possano non portare dei problemi particolari. A causa di queste limitazioni, le persone con la FOP probabilmente ripiegheranno sul muscolo del diaframma per respirare. Il diaframma è il muscolo a forma di cupola che si trova alla base dei polmoni.

Aumentando le limitazioni della FOP, l'osso extra e la posizione del corpo possono cominciare a fare pressione sui muscoli attorno ai polmoni e/o al cuore in gradi diversi, restringendo l'espansione del torace e creando altre restrizioni che interferiscono con la respirazione. Il tasso respiratorio (schema di inspirazione dell'ossigeno ed espirazione dell'anidride carbonica) può risultare normale anche quando il volume (la capacità di prendere respiri profondi e lasciarli uscire) è molto ridotto. In alcuni casi (di solito in quelli più avanzati), l'organismo può sviluppare livelli più alti del normale di anidride carbonica. I sintomi possono essere lievi o gravi in base al grado in cui l'osso della FOP influisce sull'area del torace. Più è avanzato il livello, più facilmente le difficoltà respiratorie possono diventare abbastanza serie da richiedere un trattamento e più facilmente ci può essere un coinvolgimento della parte destra del cuore.

Studio

Al fine di comprendere meglio questo problema, è stato condotto uno studio su 25 soggetti affetti da FOP di età variabili da 5 a 55 anni ad un incontro internazionale di persone con la FOP. Solo un partecipante era al di sotto dei 13 anni. Lo studio comprendeva un esame fisico, esami della funzione polmonare, un elettrocardiogramma e un ecocardiogramma (relativi al cuore). Sebbene sia stata trovata una grave limitazione della parete toracica, l'esame fisico del cuore e dei polmoni è apparso normale. Non c'è stato segno di insufficienza cardiaca in nessuno che facesse parte di questo studio. Dieci dei pazienti mostravano leggere anomalie elettrocardiografiche che indicavano un maggiore stress sul lato destro del cuore (la parte della cavità del cuore che pompa sangue ai polmoni). Questi soggetti generalmente avevano più età e una durata notevolmente maggiore dei

sintomi della FOP di chi aveva un elettrocardiogramma normale. Tutti i soggetti avevano un'espansione toracica gravemente limitata e una capacità polmonare (quanta aria possono contenere i polmoni) era significativamente ridotta rispetto ai livelli normali. Tuttavia, il flusso d'aria attraverso i polmoni era relativamente normale. Nonostante la capacità limitata dei polmoni di portare ossigeno, il sangue era ben saturo di ossigeno, proprio come nelle persone che non hanno la FOP.

Quando consultare uno specialista polmonare

E' una buona idea per chi ha la FOP farsi visitare da uno pneumologo, un medico specializzato in disturbi polmonari ed eseguire degli esami prima che si verifichino problemi seri al fine di sviluppare una linea di base per il confronto poi. Questi esami determinano eventuali limitazioni nella respirazione esistenti eseguendo pochi compiti quali far respirare il paziente dentro uno spirometro (che può misurare il flusso e il volume di respirazione), controllare il livello di ossigeno nel sangue o magari servirsi di un esame del sangue per misurare i livelli di anidride carbonica.

In base al livello dei problemi, i seguenti approcci possono essere raccomandati:

- Esercizi di respirazione usando uno spirometro incentivante. Uno spirometro incentivante misura se una persona riempie bene i polmoni con ogni respiro profondo. La respirazione profonda aiuta ad espandere le piccolissime sacche d'aria nei polmoni. Aiuta a muovere le secrezioni (come quelle espulse quando si tossisce) e a mantenere i polmoni pieni, aperti e il più mobili possibile. Mentre si può praticare la respirazione profonda senza l'uso di uno spirometro, lo spirometro offre il vantaggio di misurare il respiro. Esso può determinare se la situazione sta rimanendo stabile, sta migliorando, o peggiorando.
- Ventilazione a pressione positiva. La ventilazione a pressione positiva è un tipo di respirazione assistita da una macchina. Incoraggia la persona a prendere un respiro profondo spingendo dentro aria ad ogni respiro. E' usata solitamente per aumentare la quantità d'aria che si respira, per aiutare a lasciare andare le secrezioni e aiutare a tossire meglio. La macchina può essere utilizzata anche per agevolare la somministrazione dei farmaci nei polmoni. Questo trattamento deve essere eseguito da un terapeuta della respirazione professionista.
- Fisioterapia toracica. La fisioterapia toracica offre un modo di pulire i polmoni dall'eccesso di muco e di secrezioni. In normali circostanze, i polmoni sono mantenuti umidi da una sottile pellicola fluida. Durante un'infezione toracica, questo fluido può aumentare e ispessirsi. In normali situazioni, questo eccesso viene rimosso dalla tosse, ma non è possibile quando i muscoli della respirazione sono limitati e/o deboli. La fisioterapia toracica usa la gravità e la terapia fisica per agevolare la fuoriuscita delle secrezioni dai polmoni e stimolare la tosse. La fisioterapia toracica può essere eseguita da un terapeuta della respirazione o un fisioterapista. Anche ai genitori può essere insegnata la fisioterapia da far eseguire.

- Uso monitorato dell'ossigeno. Usato adeguatamente, l'ossigeno supplementare può essere molto utile nei casi avanzati. L'uso dell'ossigeno nei soggetti affetti da FOP deve essere monitorato, perchè l'uso non monitorato è associato ad un alto rischio di decesso improvviso poiché la correzione improvvisa di ossigeno in presenza di livelli alti di anidride carbonica (che a volte sono presenti nelle persone con una malattia polmonare avanzata) sopprime la respirazione (il flusso respiratorio).

Polmonite

La polmonite è una delle cause più comuni di decesso nei soggetti che hanno la FOP. Fa parte della ragione della lunghezza di vita mediamente breve di 41 anni. (Il termine medio significa semplicemente che metà delle persone con la FOP muore prima di questa età e metà vive oltre. I soggetti con la FOP, che non sviluppano complicanze a rischio di vita, possono vivere 50, 60 e persino 70 anni).

Cos'è la polmonite e perchè è così pericolosa per le persone affette da FOP? La malattia da pneumococco è un'infezione che può attaccare diverse parti del corpo. Può infettare i polmoni, dove causa la polmonite. Può anche invadere il sangue. Se raggiunge il cervello, può causare la meningite. Queste sono tutte infezioni serie. Secondo i Centri di Controllo della Malattia, la malattia da pneumococco uccide più persone negli Stati Uniti di tutte le altre malattie prevenibili con il vaccino. Uno su 20 persone che contraggono la polmonite ne muore e le statistiche sono anche peggiori quando i batteri invadono il sangue o causano meningite. Le persone con problemi di salute come la FOP sono più esposte alla polmonite e possono incontrare più difficoltà nel combattere l'infezione.

Fortunatamente, esiste un vaccino che protegge contro 23 tipi di batteri pneumococco. (Non c'è un trattamento per la polmonite virale, che di solito guarisce da sola.) Al vaccino per la polmonite di solito bisogna sottoporsi solo una volta, sebbene si dovrebbe consultare il medico per un consiglio specifico. In alcuni gruppi ad alto rischio, una rivaccinazione dopo un numero di anni a volte è raccomandata.

Il vaccino per la polmonite è molto sicuro. Circa la metà di chi vi si sottopone ha lievi effetti collaterali quali rossore o dolore dove l'iniezione è stata fatta. Meno dell'1% sviluppa febbre, dolori muscolari o una reazione più seria locale sul punto dell'iniezione. Normalmente il vaccino viene somministrato intramuscolarmente, quindi la principale precauzione per chi ha la FOP è che il vaccino sia somministrato come iniezione sottocutanea (sotto la pelle). Assicuratevi che il vostro medico sia consapevole di questa necessità speciale. Se c'è qualche effetto collaterale, contattate il vostro medico il prima possibile. Gli effetti collaterali possono essere trattati con il ghiaccio o con farmaci anti-infiammatori ma possono richiedere un trattamento in più.

Incoraggiare una buona respirazione

Certe attività possono aiutare ad usare meglio i muscoli intorno ai polmoni e mantenere i muscoli del torace attivi. Questo generalmente consentirà di prendere più ossigeno ad ogni respiro e dovrebbe portare ad una respirazione migliore con uno sforzo minore. Oltre a praticare la respirazione con uno spirometro incentivante (leggere sopra), altre attività che possono aiutare sono gli esercizi di respirazione profonda/rilassamento, nuoto/idroterapia, canto, suonare uno strumento a fiato (tromba, flauto, armonica, ecc.) o anche uno strumento giocoso (come un kazoo, un gioco che produce musica divertente quando respirate dentro). I bambini possono provare delle attività semplici come fare le bolle con dei respiri profondi o giocattoli come quelli elencati nel *Catalogo delle Risorse FOP* dell'IFOPA, disponibile sul sito IFOPA www.ifopa.org. Anche ridere può essere di aiuto ed è qualcosa che tutti possono fare. Ridere esercita i muscoli del diaframma, l'addome e i polmoni come anche i muscoli facciali, delle gambe e della schiena. Per certi versi, è come un allenamento aerobico. Ridere porta ad una respirazione più profonda che manda sangue ossigenato e nutrienti per tutto il corpo.

11.

FOP e influenza

Uno studio condotto dai ricercatori della FOP ha mostrato una relazione intrigante tra l'influenza e le riacutizzazioni della FOP. Questo è stato scoperto di recente ma è ancora poco noto il legame che rende particolarmente importante che le persone con la FOP evitino l'influenza. Per saperne di più su questa associazione, nonché sui modi per evitare di ammalarsi.

Influenza

L'influenza è un virus respiratorio contagioso. I sintomi possono variare da lievi a seri e comprendono: febbre (di solito alta), mal di testa, stanchezza (può essere estrema), tosse secca, mal di gola, naso che cola o chiuso, dolori muscolari e a volte nausea, vomito o diarrea (i sintomi dello stomaco sono più comuni nei bambini che negli adulti). Avere questi sintomi non significa sempre che si abbia l'influenza. Molte malattie differenti, inclusi i raffreddori, hanno sintomi simili.

L'influenza generalmente si diffonde quando le persone infette tossiscono o starnutiscono. Occasionalmente le persone si infetteranno toccando qualcosa che ha il virus dell'influenza su di esso e poi toccando la propria bocca o il naso. Sfortunatamente, una persona può infettare altri cominciando da un giorno prima che i sintomi compaiono e fino a cinque giorni dopo essersi ammalati.

Maggiori rischi per le persone con la FOP che prendono l'influenza

Le persone con la FOP sono a più alto rischio di sviluppare delle complicanze dall'influenza. La complicanza più seria è lo sviluppo di infezioni respiratorie come la polmonite, che può richiedere il ricovero e mettere potenzialmente a rischio la vita. Questo tipo di complicanza si verifica a seguito delle limitazioni toraciche e respiratorie causate dalla FOP. Uno studio recente ha anche mostrato che l'influenza è una potente causa scatenante di riacutizzazioni della FOP. Infatti, il 60% dei soggetti dello studio che avevano l'influenza avevano anche delle riacutizzazioni nel corso della loro malattia, mentre solo l'11% che non aveva l'influenza riportavano delle riacutizzazioni durante il periodo dell'influenza.

Non è ancora noto perchè l'influenza sembri scatenare le riacutizzazioni della FOP. Dato però che sembra esserci un legame, è possibile che almeno una causa scatenante delle riacutizzazioni della FOP possa basarsi nel sistema immunitario. Questa spiegazione avrebbe senso, dato che il gonfiore e l'infiammazione sono reazioni del sistema immunitario. Attualmente però le caratteristiche immunitarie della FOP sono ancora poco conosciute.

La prevenzione è la migliore medicina

Il modo migliore per proteggervi dall'influenza è vaccinarsi ogni anno. L'iniezione contiene un vaccino non attivato che offre la protezione dai tipi e dagli affaticamenti dei virus che gli studiosi pensano circoleranno in quella stagione. L'iniezione è somministrata tramite un ago, di solito nel braccio. *E' particolarmente importante per chi ha la FOP chiedere che sia somministrata subcutaneamente (sotto pelle) con un ago molto piccolo piuttosto che nel muscolo. (Ricordate che le iniezioni nel muscolo sono pericolose per chi ha la FOP!) Inoltre, una borsa del ghiaccio dovrebbe essere posta sul punto dell'iniezione e utilizzata ogni tanto per le successive 12-24 ore al fine diminuire l'infiammazione che può verificarsi di conseguenza.* Gli effetti collaterali del vaccino per l'influenza possono essere dolore, rossore o gonfiore sul punto dell'iniezione, decimi di febbre o indolenzimento. Se si verificano questi problemi, di solito iniziano subito dopo l'iniezione e durano per uno o due giorni. Se siete allergici alle uova (utilizzate per creare il vaccino) o avete avuto una reazione allergica seria al vaccino dell'influenza in passato, non dovrete vaccinarvi. *Non dovrete vaccinarvi neanche durante una riacutizzazione attiva.*

Per chi vive nell'emisfero settentrionale (Stati Uniti, Canada, Europa, ecc.), ottobre o novembre è il periodo migliore per vaccinarsi, ma vaccinarsi più tardi può ancora essere utile. La stagione dell'influenza può iniziare a ottobre e durare fino a maggio. Se vivete nell'emisfero meridionale (America Latina, Australia, ecc.), le stagioni sono inverse, quindi la stagione dell'influenza va da maggio a settembre. Perciò maggio o giugno sono il miglior periodo per vaccinarsi. Per chi non lo sapeva, non immaginate di fare anche una lezione di geografia, vero?

Circa due settimane dopo la vaccinazione, l'organismo avrà sviluppato le proteine/sostanze chiamate anticorpi che vi proteggeranno dall'influenza.

In particolare se odiate le iniezioni, potreste considerare il nuovo vaccino nasale per l'influenza. Tuttavia, il vaccino nasale utilizza un virus influenzale "vivo" (piuttosto che non attivato nell'iniezione), che espone *potenzialmente* ad un rischio maggiore le persone con la FOP. Un bambino, che si è sottoposto a vaccino nasale per l'influenza, ha sviluppato una seria riacutizzazione due giorni dopo il vaccino. Può essere stata una coincidenza o dovuto al vaccino. E' impossibile dirlo. Diversi altri bambini si sono sottoposti a vaccino nasale senza effetti avversi. Dovreste discutere tutte le possibili opzioni con il vostro medico e fare ciò che pensate sia la decisione migliore per voi.

Oltre ad essere vaccinati, le seguenti precauzioni del Centro di Controllo della Malattia offrono una protezione dall'influenza e altre malattie:

- Chiedete alla vostra famiglia e a chiunque altro che sia regolarmente attorno a voi di vaccinarsi.
- Lavate le mani spesso con acqua e sapone. Se non avete acqua a disposizione, potete usare un igienizzante/gel antibatterico a base alcolica.

- Cercate di non toccarvi gli occhi, il naso o la bocca. I germi spesso si diffondono in questo modo.
- Copritevi il naso e la bocca con un fazzoletto quando tossite o starnutite.
- Se prendete l'influenza, rimanete a casa dal lavoro, scuola o incontri sociali così che altri non prendano la vostra malattia.
- Evitate il contatto diretto con le persone malate. (E quando siete malati, cercate di stare a distanza dagli altri).

Se vi ammalate

Dato che molte malattie hanno sintomi simili, può risultare difficile capire la differenza tra l'influenza e altre infezioni. Se sviluppate sintomi simili all'influenza, contattate il vostro medico prima possibile. In particolare a causa dell'alto rischio di complicanze della FOP per l'influenza, il medico può raccomandarvi l'uso di uno dei diversi farmaci antivirali disponibili (amantadina, rimantadine, oseltamivir e zanamivir). Questi farmaci devono essere prescritti da un medico e iniziati entro due giorni dalla malattia. Vi aiuteranno a minimizzare i sintomi e ad accelerare la ripresa. Fate anche molto riposo e bevete molti liquidi.

Se qualcun altro della famiglia si ammala, l'uso dei farmaci antivirali da parte dei familiari può aiutare ad evitare la diffusione del virus influenzale. In questo modo, i farmaci antivirali possono funzionare su base preventiva. Quattro studi che esaminano due farmaci antivirali diversi hanno dimostrato il 75-80% di efficacia nel proteggere dall'influenza qualcuno che era stato esposto alla malattia.

12.

Calcoli renali

I soggetti affetti da FOP possono correre un rischio maggiore di sviluppare calcoli renali di chi non ha la FOP. Per sapere cosa si può fare per minimizzare questo rischio o gestire la situazione se si verifica.

Cos'è un calcolo renale?

Un calcolo renale è una massa dura sviluppatasi da cristalli che si formano sulla superficie del rene. Normalmente le nostre urine contengono sostanze chimiche che aiutano a prevenirne la formazione. A volte però si verificano dei problemi. Il tipo più comune di calcoli contiene calcio insieme a ossalato o fosfato. Queste sostanze fanno parte della dieta normale di una persona e aiutano la formazione di importanti parti del corpo come le ossa e i muscoli. In molti casi, i calcoli renali sono piccoli e possono passare attraverso il corpo da soli. Quando non riescono però, si può avvertire un dolore acuto e si rende necessario il trattamento.

I calcoli renali sono uno dei più comuni disturbi del tratto urinario. Secondo il National Institutes of Health, circa il 5.2% di persone negli Stati Uniti hanno sviluppato calcoli renali durante il periodo dalla fine degli anni '80 all'inizio dei '90, il periodo più recente di cui sono disponibili le statistiche. Entrambi i sessi sono affetti dai calcoli renali ma gli uomini hanno più probabilità che vengano loro diagnosticati dei problemi relativi a calcoli renali. Per gli uomini, la diffusione di calcoli renali aumenta notevolmente arrivando ai 40 anni e continua ad aumentare. Per le donne, l'incidenza di calcoli renali raggiunge il picco ai 50 anni di età. Se una persona sviluppa più di un calcolo, probabilmente se ne formeranno altri. I sintomi dei calcoli renali sono dolore addominale, dolore al fianco, dolore pelvico localizzato solo ad un lato del corpo, una sensazione di bruciore durante la minzione e/o sangue nell'urina.

Le persone con la FOP e i calcoli renali

Alla University of Pennsylvania School of Medicine, i medici hanno cominciato a notare che ai pazienti con la FOP veniva chiesto dei calcoli renali più frequentemente di quanto ci si aspettasse, considerata la diffusione stimata di calcoli renali nella popolazione generale. I dati di uno studio condotto su 207 persone di 31 paesi, che rappresentavano quasi la metà dei casi di FOP al momento in cui lo studio è stato realizzato, sono stati esaminati per determinare se le persone con la FOP hanno un maggiore rischio di sviluppare calcoli renali. E' difficile determinare il rischio specifico di calcoli renali nella popolazione affetta da FOP con una grande accuratezza a causa della varietà geografica e del fatto che le statistiche internazionali sulla diffusione dei calcoli renali non sono disponibili per tutti i paesi. (La varietà geografica significa che la diffusione di calcoli renali tra le persone con la FOP è variata, a volte notevolmente, in paesi diversi). I risultati mostravano che

le persone con la FOP hanno circa il doppio delle probabilità di formazione dei calcoli renali della popolazione generale degli Stati Uniti.

L'immobilità causata dalla FOP associata ad un tasso di ricambio osseo maggiore (il tasso per cui il nostro corpo produce un nuovo osso e riassorbe quello esistente così che il nostro scheletro può rimodellarsi; qualcosa che può essere affetto da una minore mobilità cronica) può giocare un ruolo in questi risultati. Anche le infezioni del tratto urinario sono collegate alla formazione dei calcoli renali in tutti i soggetti nonché nelle persone con la FOP. Anche la storia familiare incideva sullo sviluppo dei calcoli renali nei soggetti, in particolare maschi.

Diagnosi e trattamento

La diagnosi dei calcoli renali si ottiene mediante radiografia o ecografia, di solito dopo che aver riportato sangue nell'urina o dolore improvviso. Gli esami del sangue e dell'urina possono aiutare a determinare quali sostanze sono presenti nel calcolo(i). Anche il medico può decidere di effettuare un esame speciale chiamato TAC (TC sta per tomografia computerizzata) o un IVP (pielogramma intravenoso). I risultati di questi esami aiuteranno a determinare il miglior trattamento.

Qualche volta non è necessario alcun trattamento speciale e un calcolo passerà attraverso il corpo se si consumano grandi quantità d'acqua. Il medico può prescrivere un antidolorifico per aiutare il paziente a sentirsi meglio. Un urologo determinerà se il trattamento è necessario. Tutti i trattamenti disponibili, ad eccezione della nefrostomia percutanea, hanno mostrato dei risultati positivi per le persone con la FOP.

Ogni volta che è richiesta l'anestesia e/o la chirurgia, ricordate di seguire le linee guida elencate in questo libro. Consultare il Capitolo 2, "Cose da evitare e alternative" o il Capitolo 7 "Emergenze", per maggiori informazioni.

Raccomandazioni

Il cambiamento più semplice nello stile di vita che una persona può apportare per prevenire i calcoli renali è bere molta acqua. Idealmente bisognerebbe bere abbastanza acqua per produrre 2.5 litri o più di urina ogni giorno. Provate a bere più acqua possibile, preferibilmente circa 3 litri ogni giorno.

La prevenzione è particolarmente importante per chi ha avuto precedenti calcoli renali, dato che c'è una buona probabilità che i calcoli si riformino. Si possono anche raccomandare le seguenti azioni, specialmente per chi ha già avuto calcoli:

- Non è necessario limitare i latticini, ma non esagerate. Alle persone con i calcoli renali viene precedentemente detto di evitare latticini, ma recenti studi hanno mostrato che gli alimenti che contengono molto calcio possono aiutare nella prevenzione dei calcoli renali. (Tuttavia, gli studi hanno anche mostrato che prendere calcio in pillole può aumentare il rischio di sviluppare i calcoli).

- Evitare antiacidi che hanno una base di calcio.
- Se si hanno urine molto acide, potrebbe essere necessario evitare alimenti con aggiunta di vitamina D. Potrebbe essere necessario mangiare meno carne, pesce o pollo poichè questi cibi possono aumentare la quantità di acido nell'urina.
- Se l'urina ha un'alta concentrazione di ossalato e si è predisposti alla formazione di calcoli di ossalato di calcio, il vostro medico può chiedervi di limitare i seguenti cibi nella dieta: barbabietole, cioccolata, caffè, cola, noci, spinaci, fragole, te e crusca. Non abbandonare o evitare di mangiare tali cibi senza aver parlato prima con il medico.
- Non consumare alti livelli di vitamina C.
- Usare pane di farina bianca e cereali con fibre naturali.
- Limitare il sale nella dieta.
- Usare citrato di magnesio e potassio o altri farmaci se necessario. (Il vostro medico lo raccomanderà se è il caso).

Si prega di discutere l'argomento con il proprio medico e decidete se bisogna prendere delle precauzioni speciali per prevenire lo sviluppo dei calcoli renali.

13.

Miscellanea sulla salute dalla testa ai piedi

La FOP coinvolge molte aree del corpo in modi che vanno oltre la crescita dell'osso extra creato dalle riacutizzazioni.

Perdita dell'udito

La perdita dell'udito si verifica in un significativo numero di persone affette da FOP. In base ai sondaggi sui pazienti e ai registri medici, si stima che il 50% dei soggetti con la FOP possa essere affetto a vari livelli da perdita di udito. Come con molti sintomi della FOP, è variabile. Alcuni hanno una perdita più significativa che richiede l'uso di ausili per l'udito, mentre altri hanno una perdita di udito minima. In alcune persone, entrambi le orecchie sono affette, mentre in altre può essere coinvolto solo un orecchio. Nella maggior parte dei casi, la perdita dell'udito è conduttiva in natura, che significa che il suono non è condotto appropriatamente dal condotto uditivo al timpano e le piccolissime ossa che formano l'orecchio medio. In alcuni casi la perdita dell'udito è relative ai nervi dell'orecchio. Non si è ancora capito molto sul perché la perdita dell'udito si verifica in così tante persone affette dalla FOP.

Sebbene non ci sia un'associazione diretta tra la perdita dell'udito nelle persone con la FOP e le infezioni infantili dell'orecchio, è importante ricordare che tutti i bambini hanno un'alta probabilità di contrarre infezioni dell'orecchio che possono influire sull'udito. Per questo, è importante che il mal d'orecchie e altri problemi di udito nei bambini con la FOP siano prontamente valutati e trattati, dato che la perdita dell'udito a seguito di infezioni dell'orecchio è evitabile in tutti i bambini. Si raccomandando anche esami dell'udito di routine per le persone con la FOP così che i potenziali problemi possono essere identificati (anche se si pensa che il proprio bambino senta bene).

Piercings e tatuaggi sull'orecchio e sul corpo

I piercing e i tatuaggi sono scelte molto personali. Dato che questi argomenti vengono ogni tanto alla luce nell'e-mail newsgroup FOPonline, ne parliamo in questo libro anche se non sono direttamente correlati alla FOP.

Parliamo prima dei piercing. I piercing generalmente non causano problemi alle persone con la FOP. Tuttavia, è una buona idea evitare la lingua, il naso e l'ombelico. La lingua specialmente dovrebbe essere evitata poichè contiene il muscolo e anche a causa dell'alta probabilità della fusione mascellare nelle persone con la FOP, che renderebbe l'igiene e/o la rimozione difficile. Scegliere un luogo di

buona reputazione se si desidera applicare un piercing e seguire le adeguate procedure igieniche per evitare infezioni.

I tatuaggi sono l'introduzione di inchiostro speciale nella pelle per mezzo di aghi. Dal momento che un tatuaggio non causa un trauma ai muscoli, non dovrebbe peggiorare la FOP. Tuttavia, la decisione di fare un tatuaggio dovrebbe essere presa molto attentamente a causa della sua permanenza. Chiunque prenda in considerazione un tatuaggio dovrebbe anche scegliere una struttura di buona reputazione che segua le appropriate procedure igieniche. Un tatuaggio effettuato impropriamente può danneggiare sia la salute sia la pelle. Anche l'allergia all'inchiostro può essere un problema per alcuni.

Mal di testa

Alcune persone con la FOP riportano sintomi di mal di testa cronici e acuti. Da un punto di vista neuromuscolare, questo avrebbe senso, dato che la FOP causa una significativa restrizione dei muscoli del collo che possono contribuire alle cefalee muscolo-tensive. Se si verificano tali mal di testa, ci sono dei farmaci che possono aiutare. Un neurologo è il tipo di medico che più spesso ha a che fare con i mal di testa cronici che possono risultare difficili da trattare e un neurologo sarà in grado di fornire le specifiche raccomandazioni sul trattamento migliore.

Come per molti problemi relative alla FOP, c'è molta variabilità e molte persone non hanno sintomi di mal di testa. I soggetti che passano molto tempo al computer dovrebbero fare attenzione a non rimanere nella stessa posizione troppo a lungo. Ogni tanto smettete di lavorare per evitare l'affaticamento dei muscoli.

Il latte è una cosa buona

A volte ci si chiederà se i latticini dovrebbero essere eliminate dalla dieta di una persona con la FOP a causa del legame tra il calcio e la crescita delle ossa. Il calcio è un elemento importante per l'organismo di ognuno, anche se si ha la FOP. Mentre è noto che il calcio nel latte aiuta a fortificare le ossa, non è il calcio che fa crescere le ossa della FOP. Le ossa della FOP crescono a causa di un segnale genetico nel corpo. Il latte non peggiorerà la FOP e manterrà il resto del corpo sano. Pensatelo in questo modo. Sia lo scheletro regolare che quello extra hanno bisogno di essere nutriti con il calcio. Se una persona con la FOP non ingerisce calcio, le ossa si indeboliranno e potranno facilmente rompersi. Mentre il corpo ha bisogno del calcio perchè le ossa crescano e restino sane, è anche vitale per le altre funzioni del corpo.

Il calcio consente ai nervi di funzionare adeguatamente, aiuta il cuore a battere e contribuisce ad altre importanti funzioni metaboliche. L'organismo non può vivere senza calcio. E' particolarmente importante per le persone che hanno la FOP soddisfare un fabbisogno raccomandato giornaliero di calcio perché uno scheletro forte offre una protezione migliore dai danni se si cade.

L'importanza della vitamina D

Come il calcio, la vitamina D è estremamente importante per mantenere le ossa forti e è anche essenziale per mantenere il sistema immunitario sano. Sembra anche che i bassi livelli di vitamina D possano giocare un ruolo nel dolore cronico. La vitamina D caratteristicamente si produce appena la luce del sole è assorbita dalla pelle ed è anche immessa nell'organismo mediante alimenti fortificati (latte, cereali, ecc.), sebbene gli studiosi hanno attualmente scoperto che molte persone hanno livelli più bassi del fabbisogno necessario per mantenere l'organismo sano. Un semplice esame del sangue può determinare il livello di vitamina D (25[OH]D) e i valori tra 35 e 40 ng/ml rientrano nei parametri generalmente accettati. (Le persone che vivono o lavorano al sole hanno generalmente dei livelli tra 50-70 nl/ml.)

Mentre poca vitamina D è dannosa, troppa è molto pericolosa. Si prega di consultare il medico per un consiglio specifico.

Gonfiore sotto la mandibola

Una riacutizzazione si può verificare di tanto in tanto sotto il mento e può a volte essere scambiata per parotite, per linfonodi ingrossati nel collo o per una reazione allergica. Può fare pressione sulla base della lingua, qualche volta rendendo difficile la deglutizione o la respirazione. In questi casi, questo tipo di riacutizzazione può mettere potenzialmente a rischio di vita. Per aiutare ad alleviare il gonfiore e prevenire delle complicanze serie, si può prendere in considerazione un breve ciclo di corticosteroidi (prednisone). Si prega di consultare "La Gestione Clinica della Fibrodisplasia Ossificante Progressiva: Attuali Considerazioni di Trattamento", disponibile su www.ifopa.org o contattando il Dr. Frederick Kaplan o la sua assistente Kay Rai alla University of Pennsylvania School of Medicine al 215-349-8726. E' anche possibile inviare un e-mail a Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu. La zona non dovrebbe essere toccata, poiché si potrebbe aumentare il gonfiore. Potrebbero essere necessario delle precauzioni speciali come sollevare la testa dal letto o il monitoraggio. Dopo che il gonfiore si è alleviato, a volte le persone rimangono con un piccolo nodulo di osso sotto il mento.

Il gonfiore sotto il mento non necessariamente deve risultare un rischio maggiore di salute. Diverse persone hanno notato dei piccoli blocchi duri sotto il mento che credono siano relativi alla FOP anche se non hanno creato problemi.

FOP e la colonna vertebrale

Una caratteristica della FOP recentemente scoperta è che le articolazioni del collo non sembrano formarsi adeguatamente nella prima infanzia. Le articolazioni del collo si formano prima della nascita, ma nelle persone con la FOP, sembrano geneticamente programmate per deteriorarsi e formare un osso dove dovrebbe essere la cartilagine. La cartilagine è la sostanza che si trova tra le ossa e permette un movimento morbido delle articolazioni. In conseguenza a queste articolazioni anormali, si può notare una rigidità del collo prima della crescita dell'osso extra. Infatti, a volte i neonati con la FOP non riescono a gattonare.

Curiosamente, i problemi specifici che si verificano sulla colonna si verificano anche nelle cavie che mancano di un gene chiamato *noggin* che i ricercatori delle FOP hanno studiato negli ultimi anni. *Noggin* gioca un ruolo importante nello sviluppo delle ossa. Nonostante il gene *noggin* non è quello che causa la FOP, la ricerca suggerisce che le persone con la FOP non producono abbastanza proteina *noggin* (il gene *noggin* istruisce l'organismo a produrre una proteina anche chiamata *noggin*) che controlla e limita la crescita delle ossa. I ricercatori non sono ancora sicuri del significato di questa nuova scoperta, ma le risposte a cosa causa le deformità della colonna nelle persone con la FOP probabilmente contengono degli indizi importanti per la condizione.

Inoltre, l'incurvamento della colonna (scoliosi) può verificarsi nelle persone che hanno la FOP in seguito a una formazione ossea disuguale (asimmetrica) intorno alla colonna. In altre parole, se un lato del corpo è più limitato dell'altro, dalla crescita disuguale consegue una curva innaturale della colonna. In particolare se questo avviene ad un'età precoce, può limitare la crescita normale dello scheletro mentre il resto del corpo continua a crescere. Un intervento chirurgico non è raccomandato poiché non corregge il problema e spesso conduce a complicanze gravi, quali le riacutizzazioni della FOP in altre zone.

Gonfiore agli arti

Il gonfiore è un problema comune nelle persone affette da FOP che può derivare da cause diverse. Il primo e più comune, l'arto può gonfiarsi a causa di una riacutizzazione. Come detto in precedenza, il gonfiore altamente localizzato e nodulare è tipico agli arti superiori, particolarmente durante le riacutizzazioni dell'infanzia. Negli adulti o per i muscoli più profondi, il gonfiore può coinvolgere l'intero arto. Questo gonfiore più diffuso è più comune agli arti inferiori. Mentre questi sono schemi tipici, entrambi i tipi di gonfiore possono verificarsi ad ogni età.

Il movimento limitato delle persone con la FOP può anche causare una mancanza di azione pompante all'interno del muscolo che può far sì che il sangue e i fluidi tissutali si raccolgano nell'arto. Il sangue rimarrà nel muscolo invece di essere pompato e può portare al gonfiore. Inoltre, l'osso appena formato può comprimere le vene e il sistema linfatico, il gruppo di canali che riporta il sangue e il fluido tissutale al cuore. La pressione esercitata dall'osso extra su questi canali vascolari può ostruire il flusso dei fluidi del corpo e causare gonfiore. Queste due ultime spiegazioni possono far capire perché a volte si verifica il gonfiore cronico nelle persone con la FOP.

Infine e meno probabile è la formazione di un coagulo di sangue. Nonostante un coagulo di sangue sia raro, costituisce però un problema serio. Al fine di prevenire coaguli di sangue, è consigliabile che il soggetto indossi delle calze di sostegno e contatti il medico per stabilire se è il caso di assumere un'aspirina o un vasocostrittore più potente. Quando la causa del gonfiore non è chiara, possono essere necessari degli esami speciali come scintigrafia ossea, ecografia, TAC o RM per stabilire la causa del gonfiore così che si possa prescrivere un trattamento specifico.

Se viene stabilito che il gonfiore è collegato ad una riacutizzazione in o ad un coagulo di sangue, una forma di trattamento utile è il drenaggio linfatico. La terapia del drenaggio linfatico è un tipo di massaggio delicato che effettuano i terapisti specializzati nel campo. La terapia linfatica fa defluire il gonfiore che si forma quando c'è più fluido nel sistema linfatico di quanto può essere rimosso naturalmente. Il sistema linfatico è un sistema elaborato che svolge diversi compiti nel corpo. Soprattutto, drena il fluido dai tessuti nel flusso del sangue e aiuta a combattere le infezioni. Nelle persone con la FOP, questo processo può non funzionare efficientemente come potrebbe e può contribuire al gonfiore. In questo caso il massaggio linfatico può essere d'aiuto. Se interessati a questo tipo di terapia, chiedete al vostro medico un riferimento di una clinica per linfedema. (Linfedema è il nome di questo tipo di gonfiore).

Ossa fratturate

Una frattura in una persona affetta da FOP deve essere trattata, proprio come un osso fratturato dovrebbe essere trattato in qualsiasi persona. L'obiettivo del trattamento in tutte le persone è consentire all'osso di guarire in una posizione comoda e funzionale. Le persone con la FOP potrebbero non aver bisogno di immobilizzare le fratture a lungo quanto le altre persone, dato che generalmente guariscono rapidamente. La chirurgia è quasi mai necessaria per trattare le ossa fratturate nelle persone con la FOP. Inoltre, una stecca può essere sufficiente dove il gesso può non essere necessario. Quale forma di trattamento è necessaria per una frattura in una persona con la FOP dipende da numerosi fattori quali: il tipo di frattura, l'osso fratturato, se il trauma è aperto o chiuso, l'età del paziente, il grado di deformazione e lo stato funzionale dell'arto prima della frattura. La decisione sul miglior tipo di trattamento deve essere presa personalmente dal medico del paziente.

Anche le ossa extra di una persona con la FOP possono fratturarsi. Se l'articolazione è già bloccata sul punto della frattura, non è necessaria altra immobilizzazione. Un antidolorifico può rendersi necessario come con qualsiasi frattura.

Stare comodi

A volte l'osso extra formato dalla FOP può rendere difficile stare comodi oppure si può sentire il bisogno di cuscini in più per un pieno sostegno. Fortunatamente oggi i materassi e i cuscini sono di diverse forme, dimensioni e tipo. Con la soluzione giusta, può essere più facile restare rilassati e comodi.

Ecco solo alcuni accorgimenti disponibili. Come con molti aspetti della FOP, diverse soluzioni funzionano per persone diverse.

- Letti regolabili. Sono disponibili molti tipi di letti regolabili. Visitate il negozio locale di materassi.
- Cuscini con chicchi di grano. Imbottiti con chicchi di grano saraceno. Disponibili su internet e rivenditori locali.

- Cuscini in gel. Disponibili per sedie a rotelle per aumentare il comfort e prevenire le piaghe da decubito. Contattate le società di forniture mediche. Hammacher Schlemmer, un rivenditore per corrispondenza americana attualmente vende un “Cuscino Portatile in Gel” (Articolo 73077). Chiamate 800-321-1484 o visitate
- hammacherschlemmer.com per maggiori informazioni.
- Cuscini in microgranuli. Cuscini Mogu. Molto morbidi e pieghevoli. Forme e dimensioni diverse. Disponibili su www.amazon.com e www.orangeonions.com. I cuscini Moosh sono disponibili su www.mooshpillow.com Cuscini Squishy. Disponibili su internet e rivenditori locali.
- Cuscini Roho. Roho è noto da molto tempo come produttore di cuscini per sedie a rotelle. Ora producono anche cuscini e materassi. Visitate shapefitting.com o chiamate 800-851-851-3449 per conoscere I materassi e i cuscini Sleepmatterzzz. Per maggiori informazioni sui cuscini per sedie a rotelle Roho, visitate rohoinc.com o chiamate 800-851-3449.
- Cuscini e materassi Tempur-pedic. Questa è il nome di una marca di un tipo di materasso “a schiuma di memoria” che si conforma al corpo di una persona. Anche altre marche di schiuma di memoria sono disponibili.
- Realizzate il vostro cuscino. Un membro dell’IFOPA ha acquistato degli avanzi di schiuma di memoria presso un negozio artigianale e ha realizzato il suo cuscino.
- Inoltre non dimenticate di cercare le soluzioni nel *Catalogo delle Risorse FOP* dell’IFOPA, disponibile sul sito IFOPA www.ifopa.org, o utilizzando i suggerimenti del Capitolo 25, “Trovare le risorse”.

Piaghe da decubito

Le screpolature della pelle e le piaghe da decubito sono molto comuni e problematiche per le persone che hanno la FOP, specialmente per gli adulti. Le screpolature della pelle possono verificarsi a causa di una maggiore pressione su una normale area ossea o di un pezzo di osso extra. Le piaghe da decubito possono svilupparsi rapidamente, progredire rapidamente ed essere difficili da trattare. Fare qualcosa per prevenire le piaghe da decubito è l’azione più saggia da compiere.

Come dice un articolo della Mayo Clinic (www.mayoclinic.com/health/bedsores/DS00570), “Le piaghe da decubito sono più facili da prevenire che da curare, ma questo non significa che il processo sia facile o non complicato”. I punti seguenti dovrebbero essere seguiti per cercare di minimizzare e sperare di evitare seri problemi:

- Cambiate posizione frequentemente se potete. Se siete su una sedia a rotelle, provate a spostare la posizione idealmente ogni 15 o 30 minuti. Tutti dovrebbero cambiare posizione almeno una volta ogni

due ore. Se avete bisogno di assistenza, chiamate un familiare o qualcuno che possa aiutarvi.

- Seguite questi suggerimenti sulla posizione. Evitate di giacere sulle ossa dei fianchi. Se vi stendete sulla schiena, sostenete le gambe posizionando un cuscino sotto, dalla metà dei polpacci alle caviglie. Evitate di posizionare un cuscino direttamente dietro le ginocchia, dato che questo può limitare seriamente il flusso del sangue. Tenete lontano le ginocchia e le caviglie da piccoli cuscini o tappetini. Evitate di sollevare la testa dal letto più di 30 gradi al fine di evitare di scivolare, perchè aumenta la frizione tra voi e il letto.
- Usate un materasso o un letto a riduzione della pressione. Le opzioni sono i materassi a schiuma, aria, gel e acqua.
- Se usate una sedia a rotelle, prendetene in considerazione una inclinabile. L'inclinazione ridistribuisce la pressione. Also consider special custom seating if you need to sit for long periods.
- Il controllo giornaliero della pelle è molto importante.
- Seguite una buona dieta. Un'alimentazione sana contribuisce ad una pelle sana.

Se vedete una piaga da decubito ad uno stadio primario, quando la pelle è rossa ma non c'è una ferita aperta, sarà più facile da curare. Le piaghe da decubito che implicano ferite aperte richiederanno più attenzione. Si prega di consultare il medico immediatamente se scoprite una zona con il problema e seguite questi suggerimenti:

- Cambiate posizione frequentemente e usate dei cuscini speciali studiati per alleviare la pressione. Evitate cuscini e anelli in gomma, che possono effettivamente causare compressione e frizione e peggiorare il problema.
- Tenere la zona pulita per prevenire un'infezione. Una ferita al primo stadio (senza pelle aperta) può essere delicatamente lavata con acqua e sapone neutro. Le ferite più serie dovrebbero essere lavate con una soluzione salina (sale), che potete trovare in farmacia. Evitate di usare antisettici come l'acqua ossigenata o la tintura di iodio, che possono danneggiare la pelle e ritardare la guarigione.
- Usate una fasciatura/bendaggio speciale che protegga le ferite e aiuti a favorire la guarigione. I nomi delle marche di questo tipo di fasciature sono Tegaderm e Duoderm. Queste fasciature aiutano la ferita a restare idratata (per favorire il ricambio cellulare) mentre mantengono il tessuto circostante asciutto.
- Se necessario, contattate un medico per rimuovere il tessuto danneggiato: una ferita deve essere libera da tessuto morto e/o infetto per guarire adeguatamente. Ci sono diversi modi per farlo e un medico può stabilire al meglio cosa fare in un caso specifico.
- L'idromassaggio, se possibile, può aiutare perchè mantiene la pelle pulita e rimuove naturalmente il tessuto morto.

- Seguite una dieta sana. In particolare, la vitamina C e lo zinco possono agevolare la guarigione delle ferite.
- Se una ferita non guarisce, ricontattate il medico.

Osso extra sotto il ginocchio—Osteocondroma

Curiosamente, circa il 90% delle persone con la FOP sembra avere un nodulo di osso extra sulla parte interna della gamba proprio sotto il ginocchio. Questo osso è quasi sempre visibile nelle persone con la FOP persino nella prima infanzia prima che le riacutizzazioni comincino ad attaccare le ginocchia. Questo particolare tipo di osso viene chiamato osteocondroma. Generalmente non causa problemi. Come con l'osso extra generato dalle riacutizzazioni, non dovrebbe essere chirurgicamente rimosso.

Ciclo mestruale

Una domanda che le donne di tanto in tanto rivolgono ai medici è se la FOP ha qualche effetto sul ciclo mestruale. A volte, alcune donne con la FOP hanno riportato dei cicli mestruali molto leggeri e in qualche caso assenza totale di ciclo mestruale. Inoltre, alcune donne trovano che ci sia un legame tra le riacutizzazioni e gli intervalli tra i loro cicli mestruali. Altre donne con la FOP attraversano normali cicli mestruali senza sintomi inaspettati. Attualmente non è noto se la FOP ha un effetto sul ciclo mestruale femminile. Come per ogni caso in cui una persona ha un ciclo mestruale anormale, è estremamente importante consultare un ginecologo o un endocrinologo per stabilire se c'è un problema medico serio che necessita attenzione. Non si dovrebbe semplicemente presumere che un problema si verifichi a causa della FOP. E' anche importante notare che una donna con la FOP può rimanere incinta, sebbene si tratti di una situazione potenzialmente a rischio di vita sia per la madre che per il bambino, dato che il corpo e gli organi della madre sono già invasi dall'osso extra.

Il tempo atmosferico influisce sulla FOP?

Il tempo atmosferico può influire sul modo di sentire di chiunque. Alcuni non si sentono bene quando fa freddo o è umido. Altri non si sentono bene quando fa caldo. Altri ancora non notano una differenza ai cambi di tempo o di stagione. Le persone affette dalla FOP non sembrano preferire un tempo, una stagione o un clima particolare.

14.

Genetica

La genetica è quel ramo della scienza che studia come le caratteristiche passano da una generazione all'altra. La genetica può facilmente diventare molto complicata, perciò abbiamo cercato di semplificare le cose il più possibile.

DNA—I nostri mattoncini

Ogni cellula del corpo umano contiene informazioni molto importanti chiamate DNA. Queste informazioni forniscono istruzioni necessarie per sviluppare e dirigere ciò che accade nel nostro corpo. Determina il perché alcune cose di noi sono proprio come quelle dei nostri genitori, nonché perché ognuno di noi è unico. Magari siete mancini e nessuno nella vostra famiglia lo è e ci sono molte cose di voi che sono diverse da chiunque altro nel mondo. Questo è buono-----quanto sarebbe noioso il mondo se tutti fossero uguali!

Il DNA è raggruppato in 23 coppie di cromosomi. Un cromosoma di ogni coppia è ereditato da vostra madre e l'altro deriva da vostro padre. Ogni cromosoma contiene anche unità più piccolo chiamati geni. (Nel complesso, gli studiosi pensano che il corpo umano contenga 20000-25000 geni!) Come potete immaginare, "gene" è da dove viene la parola genetica. Quindi la genetica è lo studio dei mattoncini di cui siamo costruiti.

L'alfabeto genetico

Il DNA è costituito da quattro unità chimiche che formano l'alfabeto genetico. Infatti, gli studiosi usano anche le lettere dell'alfabeto (A, T, G, C) per rappresentare il codice del DNA. Proprio come l'ordine delle lettere determina il significato delle parole, l'ordine delle lettere del codice genetico determina il significato delle informazioni codificate in quella parte del DNA e aiuta il corpo a sapere cosa fare (i vostri occhi saranno castani o blu, sarete bassi o alti, ecc.). Organizzate in combinazioni, le quattro lettere contengono tutte le informazioni necessarie per costruire il corpo intero. Un set completo di DNA si chiama genoma. Pensate al vostro genoma come un grande libro di istruzioni.

Se doveste scrivere il codice genetico nel genoma umano, riempireste una pila di elenchi telefonici alta più di 170 metri, oppure della stessa altezza del Washington Monument di Washington, D.C. Se leggeste ad alta voce le lettere del DNA che costituiscono il genoma umano alla velocità di una lettera al secondo per otto ore al giorno, ci vorrebbe circa un secolo (100 anni) per leggere. Questo dà un'idea di quanto sono complesse le istruzioni del corpo umano.

Come ci si ammala di FOP

La maggior parte dei casi di FOP sono recenti, il che significa che nessun altro in famiglia ha la FOP. Questo accade perché a volte dei cambiamenti imprevedibili (o mutazioni, la parola scientifica per cambiamento) avvengono quando i geni passano da ogni genitore. Molti cambiamenti, quali quello che porta alla FOP, sono incidenti della natura che avvengono senza un motivo apparente. Un piccolo numero di casi di FOP è ereditato da un genitore che ha la FOP, anche se questo accade raramente poiché le persone con la FOP difficilmente hanno figli.

La FOP è una condizione dominante autosomica. Questo significa che una persona che porta in sé una copia difettosa del gene che causa la FOP avrà la FOP. Tutti hanno due copie di ogni gene, una da ogni genitore. Ognuna di queste copie di geni, in termini scientifici, è chiamata un allele.

Tutte le nostre informazioni attuali ci dicono che la FOP è *sempre* un tratto dominante. Questo ci dice due cose. Primo, sappiamo che se una persona non mostra segni e sintomi di FOP, non porterà l'allele della FOP. Secondo, significa che c'è un 50% di possibilità che anche un figlio di una persona con la FOP avrà la FOP. Guardiamo questi aspetti della FOP in dettaglio.

Fratelli e sorelle

I genitori che non hanno la FOP dovrebbero assicurarsi che la possibilità di avere un secondo figlio con la FOP è rara. La FOP di solito è un nuovo cambiamento (mutazione) nel codice genetico. Come tale, per la grande maggioranza delle famiglie, le possibilità di avere un altro figlio con la FOP non sono pari a quelle di avere il primo figlio con la FOP, sono circa una su due milioni. Ogni volta che succede è completamente indipendente dall'altra.

Tuttavia, i ricercatori hanno visto almeno una famiglia in cui i genitori senza la FOP avevano due figli con la FOP. In una famiglia così, almeno un genitore aveva diversi ovuli o cellule spermatiche affette. In un caso tale, la possibilità di avere un secondo figlio con la FOP è di circa il 3% (3 possibilità su 100). Attualmente non c'è modo di prevedere se in una famiglia specifica è presente un maggiore rischio.

Un fratello o un altro familiare che non ha la FOP non ha più probabilità di avere un figlio con la FOP di una persona della popolazione generale: cioè, una possibilità su due milioni. I fratelli dovrebbero assicurarsi che avere un fratello o una sorella con la FOP non significa che i loro figli avranno la FOP. Al momento, non sono stati osservati segni di FOP nei figli di fratelli non affetti.

Ereditare la FOP

Dato che una persona ha due copie di ogni gene (una di ogni genitore-----ricordate che i cromosomi sono sempre in coppie), chi ha la FOP effettivamente ha una copia "normale" del gene oltre alla copia danneggiata. Il risultato è che i soggetti con la FOP, sia maschi che femmine, possono trasmettere ad un figlio sia la copia normale del gene sia il gene danneggiato. Se viene trasmessa la copia danneggiata del gene, il figlio avrà la FOP. Se viene trasmesso il gene normale, un figlio non avrà la FOP.

C'è una probabilità uguale per ogni possibilità, quindi il rischio che una persona con la FOP abbia un figlio con la FOP è del 50%.

Gravidanza e FOP

Mentre è possibile che una donna con la FOP concepisca e abbia figli, una gravidanza potrebbe essere pericolosa e mettere a rischio la vita. L'osso extra nel torace, nell'addome e nel bacino limita gravemente la capacità del corpo della madre, i cui organi vitali sono già invasi dall'osso extra, di adattarsi alla crescita del bambino nell'utero. Il rischio di aggravare i problemi di salute per entrambi il bambino e la madre è alto.

I rischi specifici sono, ma non solo

- *Rischio di riacutizzazioni della FOP durante la gravidanza.* Inoltre, l'uso di farmaci che possono agevolare la riduzione dei sintomi di riacutizzazione possono dover essere limitati.
- *Rischio di difficoltà respiratorie durante l'ultima fase della gravidanza.* La FOP causa un'espansione limitata della parete toracica, che restringe la respirazione. Mentre il bambino cresce nell'utero, comprime la parte superiore del diaframma, uno dei maggiori muscoli coinvolti nella respirazione. Questo limita ulteriormente la capacità dei polmoni della madre di espandersi. La respirazione può essere anche più difficile se la madre ha l'osso extra che limita la capacità del bambino di espandersi verso l'addome. Se si presenta questo caso, una pressione ulteriore verrà esercitata sul diaframma.
- *Rischio di complicanze per il parto.* A causa dei limiti fisici dovuti alla FOP, è necessario il parto cesareo. La chirurgia è una questione seria per chi ha la FOP.
- *Rischio di anestesia generale per il parto cesareo.* Il parto cesareo è una procedura chirurgica che richiede anestesia. A causa della FOP, l'anestesia locale o regionale (il tipo di solito utilizzato per il parto) è pericolosa e non può essere utilizzata. E' richiesta l'anestesia generale. Questo rappresenta un grande rischio per la madre e per il bambino.
- *Rischio di flebite ed embolia polmonare.* La flebite è l'infiammazione di una vena. Un'embolia polmonare si verifica quando un'arteria nei polmoni rimane bloccata. Entrambi si possono verificare a causa di coaguli di sangue ed entrambi mettono a rischio la vita. Le possibilità di queste complicanze a rischio di vita sono notevolmente aumentate a causa della grave immobilità causata dalla FOP. Inoltre, la FOP crea una gravidanza ad alto rischio che richiede un lungo riposo a letto, limitando ulteriormente la mobilità. Anche il gonfiore inferiore dell'utero si verifica comunemente nell'ultimo trimestre di gravidanza

e aumenta ulteriormente i rischi di queste complicanze a rischio di vita.

I rischi particolari per il bambino sono, ma non solo

- *Rischio che il bambino possa avere la FOP.* Se un genitore ha la FOP, la possibilità che il bambino l'abbia è del 50%.
- *Rischio di prematurità.* La madre potrebbe non essere in grado di portare la gravidanza fino alla fine a causa delle difficoltà respiratorie. Dalla nascita prematura possono scaturire numerose conseguenze che durano tutta la vita.
- *Rischio di grave sofferenza del feto.* A causa delle difficoltà respiratorie della madre o di altri problemi non riconosciuti, il bambino può non ricevere sufficiente ossigeno. A causa di questa complicanza, esiste il rischio di decesso o di grave danno cerebrale.
- *Rischio di paralisi cerebrale.* C'è un alto rischio di paralisi cerebrale dovuto alla mancanza di ossigeno per il bambino, specialmente se la sofferenza fetale si verifica durante l'ultima parte della gravidanza o durante il parto. La paralisi cerebrale è un disturbo neurologico che influisce sul movimento del corpo e sulla coordinazione muscolare.
- *Rischio di complicanze a causa dell'anestesia generale.* Esiste un alto rischio di complicanze a causa dell'anestesia generale. La preferibile anestesia locale o regionale è tecnicamente impossibile quando la madre ha la FOP.

Ci sono ancora molti altri problemi. Chi si occuperà della madre durante le complicanze e l'ulteriore stress della gravidanza? Chi si occuperà del bambino se le limitazioni fisiche della madre non le consentiranno di farlo? E quale sarà il ruolo del padre, dei fratelli e dei nonni nell'occuparsi del bambino?

Sebbene sia possibile che una donna con la FOP porti a termine la gravidanza e almeno quattro casi noti sono stati riportati nella letteratura, una gravidanza dovrebbe essere attentamente presa in considerazione a causa dei rischi sostanziali per la vita di entrambi la madre e il bambino. Se lo desiderate è disponibile un consiglio genetico indipendente per discutere la gravidanza e la FOP.

In caso di gravidanza, la guida e l'attenzione per un centro per le gravidanze ad alto rischio sono estremamente importanti. Almeno due vite sono in ballo: quella della madre e quella del bambino. Inoltre, la vita degli altri membri della famiglia sarà condizionata, dato che per necessità anche loro saranno coinvolti nelle conseguenze di un tale evento. La gravidanza per una persona con la FOP ha conseguenze compromettenti per la vita.

15.

Il gene della FOP

Gli studiosi hanno scoperto il gene che, quando è danneggiato, causa la FOP. Conoscete le implicazioni della scoperta del gene.

Il gene della FOP—Cosa fa questo gene?

Il nome scientifico del gene della FOP è ACVR1, un gene che si trova all'interno del cromosoma 2. ACVR1 sta per *Activin Receptor Type 1A*. (Un ricettore è una proteina speciale delle cellule del corpo responsabile della trasmissione delle informazioni. Alcuni recettori possono agire da interruttori che determinano se una particolare cellula sarà ossea, muscolare, del sangue, ecc., nonché come interagisce la cellula con le altre).

Solo di recente è stato scoperto che l'ACVR1 gioca un ruolo importante nello sviluppo delle ossa, come anche del cuore, delle articolazioni, della colonna vertebrale e degli arti. Il recettore ACVR1 è presente nel muscolo scheletrico e nei tessuti connettivi, anche se qual è esattamente la sua normale funzione in queste cellule e tessuti attualmente non si conosce.

Una cosa che si sa con certezza è che una persona non può vivere senza l'ACVR1. Usando le cavie per esaminare il gene ACVR1, è stato dimostrato che l'embrione di un topo che non aveva copie funzionanti del gene ACVR1 non poteva svilupparsi in un topo vivo. (Ricordate che le creature viventi hanno due copie di ogni gene-----uno per ogni genitore). Nelle persone con la FOP una delle copie dell'ACVR1 è danneggiata in maniera molto particolare e causa la formazione dell'osso extra in punti dove non dovrebbe formarsi.

Scoprire la mutazione genetica

La posizione del gene della FOP è stata stabilita da una ricerca esaustiva del DNA usando un piccolo numero di famiglie multigenerazionali in cui sia il genitore che uno o più figli avevano la FOP. Dopo la scoperta del gene, un ulteriore esame del DNA è stato condotto su molte altre persone con i classici segni della FOP (dita dei piedi malformate e crescita progressiva dell'osso extra) i cui campioni di sangue sono conservati presso il Laboratorio della FOP. Esattamente lo stesso cambiamento della sequenza del DNA esiste in tutti quelli il cui sangue faceva parte di questo test-----in tutti quelli che avevano la FOP solo una lettera del DNA su sei miliardi è diversa dalla sequenza standard. (Ricordate che abbiamo parlato del fatto che il nostro codice genetico è fondamentalmente una sequenza di lettere, ognuna delle quali ha un significato unico).

La mutazione genetica che si verifica nelle persone con la FOP è il cambiamento più piccolo e più preciso che ci possa essere in un gene. Come abbiamo notato

prima, una lettera genetica su 6 miliardi è sostituita da un'altra e questo cambia il significato delle istruzioni genetiche. Quindi quale effetto ha questo cambiamento?

Si pensa che gli esseri umani abbiano circa 20000 geni diversi. Mentre tutti questi geni sono codificati nelle cellule del DNA, una particolare cellula può solo attivare un determinato gene o combinazione di geni. Per esempio, le cellule ossee ed epatiche utilizzeranno diversi (anche se in parte sovrapposti) set di geni. Quando un gene è attivato, il DNA passa attraverso un processo che alla fine conduce alla formazione delle proteine. Le proteine compiono una grande varietà di attività in una cellula.

Le proteine sono composte di un gruppo di 20 tipi diversi di piccole molecole chiamate aminoacidi. Nelle persone con la FOP, "l'erronea decodifica" da parte del DNA del gene ACVR1 fa sì che un aminoacido chiamato istidina sostituisca un altro aminoacido chiamato arginina in una specifica posizione della proteina ACVR1. Per darvi un'idea di quanto sia importante questo cambiamento, pensate che l'aspetto dell'arginina in questa particolare posizione della proteina ACVR1 è stato conservato per tutte i vertebrati (umani, animali, pesci, ecc.) per quasi 500 milioni di anni di evoluzione. Questo significa che la natura non ha permesso questo particolare cambiamento perché una sostituzione avrebbe probabilmente gravi conseguenze.

Finora i ricercatori hanno scoperto questa stessa mutazione genetica dell'ACVR1 in tutte le persone con la FOP classica. Più persone si esaminano, più è probabile che ulteriori mutazioni del gene ACVR1 vengano scoperte.

Il gene della FOP gene e il futuro della ricerca sulla FOP

La scoperta del gene della FOP convalida le precedenti scoperte della ricerca sulla che proponevano che una regolazione anormale delle proteine morfogenetiche ossee, o le principali proteine coinvolte nella crescita delle ossa, sembrano essere alla base della FOP. La scoperta del gene ci aiuterà anche a capire meglio perché l'interruttore molecolare che produce le ossa sembra bloccato in posizione accesa per le persone con la FOP e come questo processo può essere influenzato da un trauma o dalle cause scatenanti del sistema immunitario.

La scoperta del gene ci aiuterà anche a capire meglio alcuni dei sintomi attualmente inspiegabili della FOP. Come detto in precedenza, l'ACVR1 gioca un ruolo importante nella crescita delle ossa. E' estremamente importante nello sviluppo delle mani e dei piedi, entrambi i quali possono avere delle anomalie congenite nelle persone con la FOP. L'ACVR1 è importante anche nello sviluppo dell'orecchio medio. Mentre la ricerca avanza, i ricercatori probabilmente determineranno perché alcune persone con la FOP sviluppano una perdita di udito. I ricercatori recentemente hanno anche scoperto delle anomalie della colonna vertebrale nelle persone con la FOP che sviluppano forme ossee anche prima. Il gene ACVR1 probabilmente contiene degli indizi sul perché accade anche questo.

Ancora più importante, conoscere la causa genetica di una malattia aiuta tantissimo nel tentativo di trovare una cura efficace. La scoperta del gene della FOP dà l'opportunità di produrre delle cavie geneticamente-strutturate che abbiano la vera FOP, uno sviluppo che aprirebbe la strada allo studio e all'esame di nuove terapie. Mentre i trattamenti efficaci non saranno disponibili immediatamente, non c'è una sola scoperta che abbia allargato i nostri orizzonti tanto all'improvviso o ci abbia dato più speranza.

La grande domanda—Quanto ci vorrà per sviluppare un trattamento efficace per la FOP ora che il gene è stato identificato?

Questa è la domanda più difficile di tutte a cui rispondere. E' vero che non c'è modo di saperlo. Indubbiamente il cambiamento/mutazione del gene della FOP è l'informazione più di valore nel puzzle della FOP, ma è solo la "pietra angolare". I ricercatori devono ancora capire di più su come l'ACVR1 funziona-----in tutti e nelle persone con la FOP-----prima che possano sviluppare dei trattamenti efficaci.

Per sviluppare un trattamento efficace per la FOP, il gene della FOP dovrà essere disabilitato, bloccato, neutralizzato o scavalcato. Chi lavora nella ricerca sulla FOP ha spesso detto che la ricerca sulla FOP è come cercare di trovare l'innesco di una bomba atomica così da disinnescarla prima che esploda. La mutazione della FOP, o l'innesco della bomba atomica, non è nota. Il passo successivo è stabilire come disinnescarla. Ci vorrà del tempo. Lo sviluppo di farmaci usati per trattare le malattie "orfane" rare è molto difficile. Si possono incontrare molti ostacoli compreso i problemi di sicurezza, la tolleranza ai farmaci, gli effetti collaterali, il metodo di somministrazione dei farmaci (come somministrare un farmaco, per esempio pillola, liquido, IV, crema, terapia genica, ecc.) e stabilire quanto un farmaco centri il problema. Devono essere fatti molti test e ricerca. Queste sono le notizie moderate. Ma quelle grandi sono che ora abbiamo un bersaglio estremamente specifico per lo sviluppo dei farmaci che concentreranno immediatamente una quantità enorme di attenzione medica e scientifica su questo gene e sulla FOP.

FOP e altre condizioni delle ossa

Oltre ad aiutarci a conoscere come si può prevenire il ciclo catastrofico della crescita dell'osso extra che avviene nella FOP, capire come funziona il gene ACVR1 un giorno può essere sfruttato per creare ossa e scheletro per chi ne ha disperatamente bisogno. Gli sviluppi della ricerca possono aiutare chi è nato senza ossa a sufficienza nel corpo, chi ha una perdita ossea catastrofica a causa di un trauma grave o di un'amputazione e, naturalmente, chi ha delle condizioni più comuni come l'osteoporosi che affligge milioni di persone. La scoperta del gene della FOP è la più importante nella storia della ricerca sulla FOP, ma è anche una scoperta straordinariamente importante per tutti coloro che si occupano di biologia dello scheletro.

Test genetici per la mutazione della FOP

I test genetici per la mutazione che causa la FOP sono attualmente condotti al Laboratorio di Test Genetici della University of Pennsylvania School of Medicine.

Si possono trovare informazioni dettagliate sul seguente sito web:
www.med.upenn.edu/genetics/core-facs/gdl/

Seguite il link per “Test Diagnostici” per informazioni sul processo dei test.

Per maggiori informazioni, è possibile anche contattare il laboratorio direttamente:

Laboratorio di Diagnosi Genetica
Dipartimento di Genetica
University of Pennsylvania School of Medicine
Tel: 215-573-9161
Fax: 215-573-5940

16.

Famiglie che affrontano le sfide della FOP

Abbiamo chiesto a dieci famiglie di immaginare di parlare ai genitori di un bambino a cui hanno appena diagnosticato la FOP. Cosa direbbero? Oppure abbiamo chiesto loro di immaginarsi durante il processo di diagnosi. Cosa avrebbero voluto che dicessero loro? Queste sono state le loro risposte nelle loro parole.

Come madre di una bambina di 2 anni e 1/2, eravamo assolutamente devastati dalla diagnosi di FOP. Non solo a causa di ciò che la FOP avrebbe riservato al suo futuro, ma anche perché per una diagnosi sbagliata lei aveva subito un'amputazione del quadrante destro superiore del suo corpicino.

Se avessimo potuto mettere le nostre vite in avanzamento veloce da quel momento a cinque anni, saremmo stati fortunati abbastanza da trovare la NORD Foundation (Organizzazione Nazionale delle Malattie Rare) su internet, che ci ha indirizzato a Jeannie Peeper, una donna con la FOP che stava apparentemente lottando da sola in Florida con l'aiuto della sua famiglia per avviare l'IFOPA. Lei è stata la luce nel nostro mondo buio di solitudine e disperazione estreme per la FOP. Il resto è storia.

Tornando indietro al periodo dello shock per la diagnosi, posso solo dire che sarebbe stato più facile per tutti noi se l'associazione FOP per le famiglie ci fosse stata allora per agevolarci nel lungo viaggio della FOP. Una volta a bordo dell'IFOPA, la vita è tornata ad essere "in qualche modo normale" e abbiamo ricominciato a dormire, poiché ci siamo resi conto che c'era una luce accesa in un laboratorio a Philadelphia e molto probabilmente fino a tarda notte, in cerca di un indizio.

Ashley e la nostra famiglia ci consideriamo i pionieri di questa sfida. Siamo così gratificati di sapere che siamo cresciuti molto e siamo diventati una famiglia più grande, con molti altri ancora da trovare ed incoraggiare perché c'è vita dopo una diagnosi di FOP.

-----Carol Kurpiel, madre di Ashley, 26 anni (nata 1981), diagnosi a 2 anni e ½



Ancora relativamente nuovi in questo viaggio della FOP, dovrei dire che la cosa migliore che abbiamo fatto finora è stata ascoltare il consiglio fraterno del Dr. Kaplan di aspettare e prendercela con calma prima sapere tutto quello che potevamo sulla FOP. Ci ha avvertito, per esempio, che le notizie che danno sulla FOP, anche se buone, non sono a vantaggio delle famiglie che affrontano la FOP, ma per ottenere una risposta emozionale attiva dal pubblico generico mostrando la FOP nelle sue peggiori e più tragiche forme.

Il Dr. Kaplan ci ha anche incoraggiato a non coinvolgerci subito neanche nella raccolta fondi per la FOP. Che sollievo è stato non sentire la pressione di fare queste cose, dato che la diagnosi di FOP era un peso sufficiente da portare allora. Così invece, siamo tornati a casa; abbiamo pregato; abbiamo pianto e abbiamo parlato con famiglie e amici adulti della diagnosi di Justin (Justin e suo fratello, 8 e sorella, 9 non sanno ancora tutto delle sue “ossa speciali”). Mi sono subito messa in contatto con la comunità FOP. Mi sono iscritta anche al forum di FOPonline, sebbene, guardando indietro, penso che avrei dovuto aspettare un po' di più, dato che ho trovato alcuni argomenti opprimenti per una neofita. Sono stata però caldamente abbracciata e benedetta di vedere il consiglio utile, l'empatia, l'umorismo, la gioia e la forza che le famiglie con la FOP condividono quotidianamente. Ugualmente, ho trovato anche incoraggiamento nel libro di Carol Zapata-Whelan, *Alla Ricerca della Montagna Magica: La Vita con Cinque Bambini Gloriosi e un Gene Mascalzone chiamato FOP*, perché mi ha illustrato con forza come, di fatto, la vita va avanti (e meravigliosamente!) e come la nostra famiglia, a modo nostro, un giorno farà da rappresentante per Justin e anche per la comunità FOP.

-----Wendy e Kevin Henke, genitori di Justin, 8 anni (nato 2000), diagnosi a 6 anni



Sono nata a Belgrado, Serbia nel 1979 con una malformazione alle dita dei piedi. I medici decisero di riparare questo “difetto di natura” mediante un'operazione. Dopo un periodo molto frustrante in ospedale con mia madre, che ha dovuto vedere la sua prima e unica figlia nel dolore, fui dimessa con le dita dei piedi rigidi e nessuna risposta. Non ci ha neanche sfiorato l'idea di avere una malattia invalidante che sarebbe diventata un vero incubo nove anni dopo quando mi hanno finalmente diagnosticato la FOP dopo alter due operazioni. A parte l'esatta diagnosi, l'unica cosa che ci è stata detta è stata “non ne sappiamo niente”. La mia diagnosi fu confermata in Inghilterra, dove siamo andati di nostra iniziativa, ma non abbiamo saputo niente di più che in Serbia. Abbiamo conosciuto la FOP per esperienza personale.

Se solo qualcuno ci avesse detto del Dr. Kaplan e il suo team, che potemmo conoscere nel 1992. Ci presentò all'IFOPA e fummo finalmente in grado di incontrare alter persone con la FOP ad Orlando nel 1994, sei anni dopo la mia diagnosi. E' stato piuttosto scioccante per tutti noi. Fortunatamente, eravamo circondati da tante persone molto amichevoli che ci hanno accolto così che dopo circa un'ora ci sentivamo già parte di una grande famiglia internazionale con la FOP.

Avrei voluto che qualcuno mi dicesse il giorno in cui sono nata cosa significava la malformazione delle mie dita dei piedi e avrei voluto non sottopormi a tre interventi. Io e i miei genitori ci saremmo risparmiati molte lacrime, esami clinici dolorosi e paure. A causa delle mie visite frequenti in ospedale e di tutte le cose che ho vissuto nella mia vita, cominciavo a piangere ogni volta che vedevo qualcuno con un camice bianco. Avrei voluto che mia madre avesse avuto altre madri di bambini con la FOP con cui parlare delle frustrazioni che questa malattia porta con sé.

Infine, vorrei poter dire che c'è un modo per prepararsi alla FOP ma, sfortunatamente, scoppia semplicemente nella tua vita. Quello che posso dire è che organizzare incontri sulla FOP e dare la possibilità alle famiglie con la FOP di partecipare così da poter condividere i pensieri, le paure e le esperienze è inestimabile per tutti quelli che devono combattere con la FOP e la sua crudele imprevedibilità ogni giorno.

-----Jelena Milosevic, 28 anni (nata 1979), diagnosi a 9 anni



Sapevo semplicemente che mia figlia sarebbe stata sana quando è nata. Ero la donna incinta più diligente che potevo essere. Perciò, quando Hannah è nata con queste strane dita dei piedi e i medici mi hanno detto che queste cose accadono qualche volta e che il problema più significativo che potesse avere era la difficoltà di gattonare e le scarpe, l'ho accettato. Sono la mediana degli otto figli dei miei genitori, quindi sono abituata ai compromessi. Per due settimane, ero sulla luna. Poi sono stata presa dalla curiosità e ho fatto una ricerca online sulle deformità delle dita dei piedi. Sono stata indirizzata al sito della FOP e, mentre ero seduta a leggere, sono stata investita da un senso di panico. Ho spinto via la paura e ho sperato e pregato che forse, solo forse, Hannah non avesse la FOP. I mesi passavano. Tuttavia, quando aveva diciotto mesi, ha sviluppato il suo primo gonfiore. Lo sapevo. Nel profondo del mio cuore, lo sapevo. Comunque, ho compiuto la formalità di portarla dal pediatra e sono rimasta in uno stato di negazione finché qualcuno ha menzionato la parola biopsia. Mi sono ricordata delle informazioni del sito che ripetevano di episodi improvvisi di crescita ossea a causa di procedure invasive. Costretta dalla paura che facessero del male a Hannah, ho chiesto al medico se aveva sentito parlare della FOP. Ha stretto gli occhi e ha aggrottato le sopracciglia. Mi sono sentita stupida, ma sono rimasta ferma per proteggere questa personcina che amavo più di me stessa.

Hannah ora ha sei anni. Affrontiamo la FOP da cinque anni. Una parte di me ha gridato, si è preoccupata e ha supplicato Dio chiedendogli perché la mia bambina dovesse star male nel mezzo della notte e perché il compito più semplice è impossibile per le. Tuttavia, la parte di me che ama la mia bambina, ancora più di me stessa, oggi più di ieri, ringrazia lo stesso Dio per avermi dato l'opportunità di prendermi cura di lei e amarla come merita di essere amata. Hannah ha un problema di salute, ma è anche un miracolo per me. Lei è una creatura, una persona speciale che mi rende possibile capire meglio e apprezzare l'importanza di un sorriso, di una

parola gentile, di un gesto comprensivo. Essere il genitore di un bambino con la FOP è un processo graduale, continuo. Mi sono ammorbidita gradualmente, ho accettato gradualmente, ho imparato sempre di più. Sto ancora imparando. Mi arrabbio ancora, mi deprimi e mi rattristo. Il mio pensiero predominante però è l'amore. Come mamma di Hannah, cerco di fare di ogni giorno un giorno speciale e più sopportabile di quanto sarebbe stato se non ne fossi stata coinvolta. Rinuncio all'autocommiserazione e rido e sorrido con mia figlia. La ricompensa per questi piccoli gesti vale più dell'oro e i nostri figli non meritano niente di meno.

-----Sharon Davis, Mamma di Hannah, 6 anni (nata 2001), diagnosi a 18 mesi



A tuo figlio è stata diagnosticata la FOP. Non è la fine del mondo. Ti accorgerai che tiene la famiglia unita. E' anche importante che tuo figlio cresca come un bambino normale. Dovresti informare la tua famiglia, gli amici, la scuola materna e la scuola sulla FOP e dar loro le informazioni sulla FOP per aiutarli a capire di più. Negli ultimi 19 anni la comunità FOP è cresciuta molto. Troverai informazioni sulla FOP in diversi siti, con relazioni, diverso materiale educativo e molto altro. C'è una chat line dove puoi chiedere quello che vorresti sapere sulla FOP. Puoi chiedere a diverse persone con la FOP delle loro esperienze e di come hanno trovato notizie utili per affrontare la perdita della mobilità.

A Philadelphia c'è un laboratorio dedicato alla FOP. Da aprile 2006, sappiamo qual è il gene della FOP grazie alle persone che lavorano lì e lavorano sodo per trovare una cura. La vita è bella e insieme troveremo una cura!

-----Roger zum Felde, 42 anni (nato 1965), diagnosi a 2 anni ½



Quando a mia figlia Jasmin è stata diagnosticata la FOP, ci eravamo appena trasferiti dal Wisconsin al Connecticut. Mi sentivo molto persa e sola e desideravo avere un amico o un familiare che mi abbracciasse o mi aiutasse. I vicini hanno cercato di incoraggiarmi dicendomi che sarebbe andata bene, ma non era così. Era come essere in un incubo che non finiva mai. Dopo un po', abbiamo trovato il Dr. Kaplan e l'IFOPA e gradualmente ho cominciato a leggere le informazioni che ci mandavano. E' stato però decisamente troppo spaventoso e troppo da elaborare. Fortunatamente in un paio di anni un medico della Hole in the Wall Gang Camp per i bambini malati e disabili ci hanno messo in contatto con un team di specialisti, compreso un'assistente sociale, uno pneumologo e un team che trattava il dolore. Questo ci ha fornito una struttura importante e continuità nell'assistenza. Non ci

sentiamo più come se fossimo caduti nelle crepe del sistema. La FOP ancora non è facile da gestire a volte, ma ho imparato alcune cose lungo la strada. Primo, cercate di apprezzare i piccoli momenti di ogni giorno e godetevi lo spirito del vostro bambino. Prendete ogni giorno come vien. Cercate di aver paura meno e amare di più. Un'altra cosa che mi ha aiutato è stato entrare nell'IFOPA attraverso la sensibilizzazione, la raccolta dei fondi, la condivisione delle informazioni e la consapevolezza della FOP. Queste cose mi hanno davvero aiutato ad attenuare i miei sentimenti di disperazione. Penso che sia anche importante non arrendersi mai e avere sempre speranza nel cuore.

-----RoJeanne Doege-Floyd, mamma di Jasmin, 13 anni (nata 1993), diagnosi a 5 anni



Sono stata seguita da persone che pensano che non dovrei portare la spesa. Spesso mi avvicinano per strada e mi chiedono se sto bene. Una volta, una donna si è avvicinata per dirmi che quello che facevo era “un’ispirazione”. Sorridendo, mi sono morsa la lingua per non fare uscire le parole “Cosa, camminare?” dalla mia bocca.

Dico tutto questo per far capire quanto il mondo può essere idiota (o, se volete essere gentili, ingenuo). Si crede che se nasci con una disabilità, sei destinato ad una vita di seconda classe. Questo perché la gente è abituata a pensare così, convinta che ci sia solo un modo per fare le cose.

Ciò che dimentica è che noi, come mammiferi, siamo creature a sangue caldo. Siamo fatti per adattarci. E’ a causa di un’amnesia selettiva che trascorro la mia vita combattendo con gente che mi considera impotente. (Sono “inabile”, come posso fare tutto?)

Fortunatamente, ho ragionato piuttosto presto su questo, vedendo che, dato che non aveva mai vissuto nel mio corpo, la gente sa molto poco di cosa si può fare. Così, queste persone (spesso a metà strada mentre si affrettano in aiuto alla donzella) finiscono per guardare incredule come ce la faccio senza di loro. (Per vostra informazione: gli spruzzini dei flaconi dei detersivi sono perfetti per tirar giù le lattine nei negozi di alimentari). Inoltre, i loro sguardi confusi sembrano piuttosto divertenti. Il lato negativo? Mi ci vorrà molto tempo per tirare giù le lattine davanti a ogni persona che pensa che sia impotente.

La cosa triste è che la gente che rimane nel loro modo a senso unico non saprà mai la gioia che deriva dall’inventarsi nuovi modi di fare le cose. Il mio modo non sarà il vostro, ma se guardate oltre il convenzionale, potreste scoprire che potete fare più di quanto pensaste.

-----Marin Wallace, 26 anni (nata 1981), diagnosi a 3 anni ½



Il miglior consiglio che abbiamo ricevuto (e che ci ha guidato da allora) è venuto da Jeannie Peeper e Val Pinder, entrambi adulti con la FOP che hanno sottolineato di lasciar fare a Oliver una vita normale, dato che la FOP avrebbe progredito e nessuna protezione avrebbe potuto impedirlo. Di conseguenza, Oliver si è goduto un'infanzia molto normale, relativamente libera (a parte non giocare agli sport di contatto in senso stretto) ed è diventato un giovane molto ben adattato, sicuro, soddisfatto nonostante la progressione della FOP nella sua adolescenza. Val ha sottolineato l'importanza dell'istruzione, dato che la FOP non poteva influire sul cervello, quindi ha fatto molta dizione, recitazione, oratoria, musica ecc, che hanno aiutato la sua sicurezza e la capacità di parlare in pubblico. Oliver è stato messo in grado da quando era piuttosto giovane di essere coinvolto nelle decisioni relative alla FOP e alle sue implicazioni. Consultando il suo medico o il corpo insegnanti e i genitori, decide a quali attività partecipare, quando prendere più antidolorifico, quando ha bisogno di adattamenti in classe e come trattare la sensibilizzazione quando è stato necessario in passato a scuola. Ha sempre saputo della FOP in base alla sua età e al suo livello di comprensione, ma non gli ha permesso di dominare la sua o la nostra vita-----anche se è sempre lì in un angolo della mia mente come mamma! Tramite le sue tante attività si sono create meravigliose amicizie e siccome ha apertamente discusso e sdrammatizzato la FOP a scuola in molte opportunità formalmente organizzate, ha avuto un sostegno meraviglioso dallo staff e dagli studenti e si sono sviluppate delle sincere amicizie. Quindi il mio consiglio è di seguire il consiglio che ci è stato dato perché, per citare un altro genitore di un bambino con la FOP di cui mi sfugge il nome, "Tuo figlio ha bisogno di non essere emotivamente 'menomato' solo perché è malato fisicamente".

-----Julie Collins, mamma di Ollie, 14 anni (nato 1993), diagnosi a 18 mesi



Avendo la FOP, mi rendo conto che la prima reazione di un genitore sia di proteggere il figlio il più possibile. Bisogna anche pensare però alla vita del bambino e non limitarlo troppo. So che crescendo i miei genitori pensavano di star facendo del loro meglio, ma mi è mancato molto perché loro avevano paura e non mi lasciavano tentare nuove cose. Bisogna trovare un buon equilibrio tra la sicurezza e il permettere al bambino di essere...beh, un bambino. Come genitori, usate semplicemente il buon senso...lasciate che il vostro bambino giochi con gli amici...non fategli praticare sport di contatto...e chiedetegli di cosa ha bisogno e cosa si sente di fare. Crescendo, mi sono sentito senza il controllo della mia vita e ancora di più quando la FOP è cominciata perché ho perso molte delle mie scelte. I miei genitori erano iperprotettivi perciò mi è mancata una parte dell'essere un

bambino come conseguenza. Vostro figlio può sorprendervi dicendovi che conosce i suoi limiti, per esempio non facendo qualcosa che non può o non dovrebbe fare. Siate di sostegno. Noi con la FOP siamo testardi. Tenete d'occhio vostro figlio e sorvegliatelo per assicurarvi che non esageri per sentirsi normale. Soprattutto, assicuratevi che sia felice e sappia che lo amate e volete solo il meglio nel suo interesse e per il suo futuro.

Jonathan Carmichael, 30 anni (nato 1977), diagnosi a 9 anni (i sintomi della FOP sono cominciati a 7 anni)



Può non risultare evidente ora ma il vostro bambino è stato scelto per cambiare la vita degli altri, come la vostra. Proverete tante emozioni diverse come la negazione, la rabbia, la tristezza, la disperazione e anche la gioia. Nessuno probabilmente può comprendere la tristezza che sentite ora, ma per favore accettate le parole di conforto che la gente vi offre. Quando nostro figlio Cody ha avuto la prima diagnosi, sembrava un brutto sogno. Non riuscivamo immaginare che la FOP poteva essere vera e come poteva essere successo a nostro figlio, alla nostra famiglia. Ci siamo sentiti soli e nessuna cartolina, pasto o preghiera ci aiutava ad alleviare il dolore. Gli amici e la famiglia volevano capire cosa stava passando la nostra famiglia. Volevano disperatamente dire la cosa giusta ma non sapevano come. Nel tempo, abbiamo subito sentito le benedizioni di *Dio* e ci siamo accorti che non eravamo soli nel nostro viaggio con la FOP e non lo siete neanche voi.

Ci sono persone in questo mondo che sanno esattamente cosa sta passando la vostra famiglia proprio ora. Sono madri, padri, nonni, cugini, zie, zii, medici, studiosi e un gruppo di persone speciali che sono proprio come il vostro bambino. A queste persone speciali è stata diagnosticata la FOP e sono le persone più forti e ben adattate che conoscerete mai. La maggior parte desidera condividere le loro esperienze di vita. Non sarei mai riuscita a superare quel primo anno senza gli amici che ho conosciuto attraverso l'IFOPA e FOPonline.

Alcuni dicono che sia più tumultuoso per i genitori che per il bambino a cui viene diagnosticata la FOP. Tutti hanno ostacoli nella vita che devono superare. Abbracciate questo ostacolo come un dono e non lasciate che tutto sia determinato dalla FOP. Avete un figlio con una condizione rara ma avrà altre forze su cui dovete concentrarvi, specialmente ora. Potreste anche avere altri figli. Non metteteli da parte e non ignorate loro o i loro sentimenti. La loro vita sarà determinata anche da questo. Lasciate che vi esprimano i loro sentimenti e le loro preoccupazioni.

Il mio consiglio è vivere ogni giorno pienamente e prendere un giorno alla volta. Quando vostro figlio è nato, l'avete tenuto in braccio e avete immaginato il suo futuro. So che non avete mai immaginato un futuro così spaventoso, neanche io. Vi prego di avere speranza e cercare conforto nei vostri nuovi amici della comunità FOP. Troverete conforto nel sapere che non siete soli. Abbiate fede che ci sarà una

cura per la FOP. Fino ad allora restate positivi, per il vostro bambino e per voi. Non abbandonate mai la speranza.

Credo che ogni bambino con la FOP avrà un posto speciale in cielo. C'è una ragione per tutto. Ho cercato delle risposte sul perchè mio figlio è stato scelto per la FOP. Ho trovato conforto nella Bibbia. Una dei miei passi preferiti è di Giacomo 1:2-3 nel Nuovo Testamento: “Considerate una grande gioia quando venite a trovarvi in prove svariate, sapendo che la prova della vostra fede produce costanza”. E' vero ----- la FOP ti rende più forte. Nel tempo, la gente vi dirà quanto siete forti e quanto è di ispirazione il vostro bambino. Presto vi renderete conto che a vostro figlio è stata data una missione nella vita. Questa missione è mostrare agli altri come vivere la vita pienamente.

“La luce più grande è sempre nascosta nel buio più grande”.

-----Michael Berg, *Benedizioni e Luce*,

-----Jen Dennings, mamma di Cody, 12 anni (nato 1995), diagnosi a 8 anni



Nota: In questo capitolo e nei seguenti, l'età dei soggetti è relativa al periodo in cui ogni commento è stato scritto (in alcuni casi risalgono a gennaio 2007). E' stata presa una decisione consapevole a riguardo al fine di preservare la vita e i sentimenti del momento.

La politica religiosa dell'IFOPA

La International FOP Association (IFOPA) è un'organizzazione non-confessionale/non-religiosa e, come tale, non sostiene, serve o favorisce alcuna organizzazione, pratica, setta o idea specifica religiosa di alcun tipo. Le informazioni sottostanti sono dell'opinione dell'autore e sono incluse in questa guida come storia personale del soggetto.

17.

Alla ricerca della montagna magica:

La nostra vita familiare con la FOP

di Carol Zapata-Whelan

A mio figlio Vincent è stata diagnosticata la FOP nel 1995, quando aveva nove anni. Il suo primo sintomo è stato una misteriosa andatura zoppicante che, grazie a specialisti attenti e intuitivi, ha portato relativamente presto ad una diagnosi senza esami invasivi. E' anche per fortuna, magia e miracolo che abbiamo trovato il Dr. Kaplan attraverso un libro in una libreria, prima della telepatia di internet. Dal 1995, la nostra famiglia ha attraversato miriadi di prove combattendo la FOP e continuiamo a combatterle, sperando, pregando per una cura. Sono così fiera di Vincent, che cerca i modi per aggirare la FOP e raggiungere i suoi obiettivi. Vincent rappresenta solo un esempio in più del coraggio e la perseveranza che distingue la comunità FOP. L'8 agosto 2008, farà un discorso sulla vita con la FOP alla Cerimonia dei Camici Bianchi dato che è iscritto all'Università della California, Facoltà di Medicina Irvine. Vincent spera un giorno-----in qualche modo-----di aiutare il Dr. Kaplan a trovare una cura per la FOP.

Nel difficile viaggio con la FOP della mia famiglia abbiamo avuto piccolo e grandi trionfi e miracoli e abbiamo imparato lezioni vitali. Ho scoperto che quando abbiamo a che fare con la malattia misteriosa di un bambino, cerchiamo informazioni, medici, trattamenti; facciamo tutto il possibile per aiutarlo con la scuola, gli amici e le esigenze particolari. Una cosa però che non sempre possiamo fare per i nostri bambini è portare via il dolore. Allora, credo, che la sfida sia trovare la magia nella montagna che scaliamo insieme. Questa immagine di una montagna è importante per me, perché ho intitolato un libro sul nostro viaggio per sensibilizzare sulla FOP *Alla Ricerca della Montagna Magica: La Vita con Cinque Bambini Gloriosi e un Gene Mascalzone Chiamato FOP*. Una montagna può rappresentare sia un grande ostacolo sia una grande punto di vantaggio da cui scoprire l'inesplorato. E' da queste memorie che condivido alcune riflessioni sottostanti. (Coincidenza vuole che, dopo la pubblicazione del libro, il Simposio FOP del 2007 aveva come tema, "Insieme Possiamo Spostare le Montagne"-----quindi anche una montagna non è immobile!)

Quando Vincent ebbe la sua seconda grande riacutizzazione nel 1997, non c'era niente che potevo fare per eliminare la sofferenza, per fermare la FOP. Disperata, scrissi ad una guaritrice oltre oceano. Le mandai una foto di mio figlio nella divisa della sua scuola cattolica. Non molto dopo, la guaritrice mi chiamò. Disse che aveva visto il volto di mio figlio in sogno. Disse che aveva visto passare un'anima attraverso il fuoco, che significava sofferenza. Spiegò poi che la FOP veniva da una maledizione antica. All'inizio ero confusa: la FOP è una malattia talmente misteriosa. Come la si poteva spiegare? E naturalmente, come madre, sentivo che la FOP era colpa mia in qualche modo. Un genetista dell'Università della California San Francisco aveva già evidenziato-----anche se non correttamente-----che la FOP veniva dal mio ceppo. Disorientata, ascoltai la guaritrice e alla fine la ringraziai per aver chiamato. Dopo aver riagganciato però, ero certissima di una cosa: la FOP non è una maledizione-----nessuna malattia, nessuna sfida terrena è una maledizione (non importa che non credo in queste cose). Invece è un *percorso*, un sentiero verso la montagna, uno che può-----stranamente--- --fortificare e condurre a persone, luoghi e sogni sorprendentemente splendidi. Per darvi un'idea di questo percorso, vorrei inserire le parole di altri amici e della comunità FOP del mondo che hanno condiviso anche il loro dolore, il coraggio, la saggezza la speranza e la gioia. Questa comunità è nata grazie ad un'indomita donna, Jeannie Peeper, un'adulta con la FOP che-----nella la maggior parte della sua vita-----non aveva mai incontrato un'altra anima con la FOP. Anni fa, Jeannie scrisse una lettera ad un'altra paziente FOP e cominciò una rete di sostegno vitale che collega le famiglie nel mondo e raccoglie centinaia di migliaia di dollari per la ricerca e l'assistenza alle esigenze speciali. Tutti gli amici di cui condivido le parole con voi oggi li conosco grazie a Jeannie Peeper.

La sera in cui parlai con la guaritrice delle Filippine, ero preoccupata per mio figlio e sconcertata dalla FOP. Quando ci troviamo di fronte a una diagnosi difficile, penso che siamo prima confuse e ci poniamo delle domande senza risposte. Perché è successo? Come è successo? Perché mio figlio? Queste domande erano dietro alle parole di un'altra madre di New York che affrontava la FOP, Connie Green, come Connie scrisse in una lettera:

Quando Sophia ha sviluppato la sua prima riacutizzazione, ho vagato in cerca di qualcuno che conosceva qualcosa sulla medicina, la FOP, Sophia, me... Allora, pensavo di essere confinata nel mio corpo, ma non ero presente. Lo stress ci fa cose per cui difficilmente siamo preparati. E la FOP è uno stress così insolito, isolante che la mia mente è andata in accelerazione per trovare un po' di dolcezza e normalità di vita, per sfuggire al dolore e trovare un modo per accettare che io e Sophia eravamo state catturate da questo nemico che ci aveva condannato a morte, senza aver commesso un crimine.

Penso che forse arriviamo ad accettare una sfida come la FOP a stadi diversi: un giorno, sì, lo accettiamo-----e un giorno, no, andando avanti e indietro finché l'accettazione prende il sopravvento e la vita ritorna routine. Quando Vincent aveva nove anni, gli abbiamo spiegato ciò che pensavamo poteva comprendere: che un

osso poteva crescere nel suo muscolo se si faceva male, così doveva stare attento; sarebbe stato troppo pericoloso andare in skateboard, per esempio o giocare a football. Non abbiamo spiegato troppo-----solo ciò che sentivamo che Vincent potesse capire alla sua età e ciò che doveva sapere per tenersi al sicuro senza restrizioni impossibili-----e ci siamo sempre assicurati di dirgli che c'era grande speranza nella ricerca del Dr. Kaplan e che Dio si sarebbe occupato di tutto.

Credo che i nostri bambini inizino ad accettare le difficili verità anche prima di potergliele spiegare-----in modi che non conosciamo e con i loro tempi. Quando dico questo, ricordo una conversazione con mia figlia, Celine, che aveva quattro anni quando stavamo decidendo se portare o no Vincent al suo primo incontro di famiglie con la FOP. Eravamo agitati se sarebbe stato giusto incontrare, a dieci anni, adulti immobilizzati con casi avanzati della malattia. Curiosamente, la conversazione con mia figlia gettò una luce su come i bambini potrebbero iniziare ad elaborare le difficili verità e inserisco questo scambio dalle nostre memorie qui:

Un giorno facevo una passeggiata con Celine di 4 anni. Lei aveva la bicicletta con le rotelle e io camminavo affianco. Sulla strada, intravidi un gatto tigrato morto, gli occhi aperti e vitrei. Per coprirle la vista, mi sono frapposta tra Celine e l'animale, distraendola con storie e domande.

Al ritorno, Celine vide il gatto morto prima che avessi l'opportunità di coprirlo di nuovo. "Guarda!" disse, fermando la bicicletta.

"Sì, il povero gatto è morto," spiegai.

"Ma ha gli occhi aperti," disse Celine.

"E' comunque morto." L'animale era intatto, probabilmente urtato da un'auto.

Celine studio il gatto per un po'. "Perché non possiamo avere un gatto?" chiese, finalmente muovendoci.

"Sono allergica ai gatti."

"E se prendiamo un gatto morto?" gli occhi verdeblu di Celine erano così ardenti mentre pedalava. La fece suonare come una richiesta perfettamente ragionevole.

"Cosa ce ne faremmo di un gatto morto?"

"Potremmo guardarlo," disse Celine, "e poi potremmo seppellirlo". Abbiamo sepolto il gatto della maestra Blanche nel suo giardino un giorno." La maestra di Celine di ottanta anni non aveva protetto i suoi piccoli studenti dalla sua perdita.

Capii che anche se Celine poteva essere troppo giovane per penetrare la realtà della morte, non era troppo giovane per iniziare ad accettare che la vita aveva delle perdite in forme diverse. In qualche modo, pensai, conoscere la perdita nella FOP e accettare la possibilità di una perdita irrealistica futura poteva non essere così diverso. Avevo cercato di proteggere Celine da un gatto morto che aveva finito per accettare così naturalmente, aveva persino suggerito di prenderne uno per noi. Anche se pensava come una bimba di quattro anni, Celine sembrava in grado di elaborare la comprensione della perdita.

Dopo la mia passeggiata con Celine, siamo semplicemente andati avanti e abbiamo chiesto a Vincent cosa pensava del partecipare al prossimo incontro con le famiglie con la FOP. Questi raduni sono stati veicoli preziosi di unità e solidarietà, opportunità uniche per abbracciare vecchi amici che si conoscono solo per telefono o per e-mail. Un amico così----il mio più frequente “consigliere” della FOP ----è Sharon Kantanie. Sharon ha dato un contributo grandioso all’IFOPA con il suo talento di scrittrice e organizzatrice. Come Jeannie Peeper, Sharon è stata un modello splendente per la nostra famiglia; mi ha guidato nelle riacutizzazioni, i farmaci e i passaggi al college. Il consiglio pratico, le parole di conforto, la saggezza e l’incoraggiamento di Sharon hanno fatto la differenza. E’ stato ad un incontro di FOP che ho incontrato Sharon. Come per una visita al nostro primo evento IFOPA, Vincent rispose che sarebbe venuto con noi per vedere il Dr. Kaplan, ma che avrebbe conosciuto gli altri ad un altro raduno. E questa risposta andava perfettamente bene. Avremmo affrontato la perdita un bambino alla volta, un evento alla volta, una generazione alla volta, nel modo migliore per ognuno di loro. Pochi anni dopo, Vincent era più che contento di conoscere tutti e che il simposio IFOPA contribuiva all’impeto e all’ispirazione per la sua decisione di diventare medico.

Quando la FOP è arrivata nella nostra vita, una delle sfide più dure per Vincent è stata dover abbandonare le attività che potevano causare un trauma. A volte gli amici di Vincent facevano un gioco pericoloso per lui e non potevamo permettergli di partecipare. Ti spezzava il cuore non saper rispondere quando lui, “Perché io?” Era anche fondamentale però permettere a nostro figlio di vivere attivamente. Abbiamo lavorato insieme alla sua scuola e a un insegnante di adattamento di educazione fisica, un terapeuta occupazionale e uno psicologo per stabilire dei giochi sicuri per Vincent durante la ricreazione-----per adattare gli sport così che lui potesse ancora divertirsi, ma non rischiare indebitamente la sua mobilità. Queste sostituzioni, naturalmente, non sono state facili e a Vincent è mancato poter andare in skateboard. Ciò che era particolarmente importante però è che abbiamo scoperto degli interessi alternativi meravigliosi, in particolare, la musica. Alle scuole superiori Vincent era nella banda scolastica. Al college, suonava in un’orchestra universitaria grazie alla tromba e al piano che suo padre si è assicurato che imparasse a suonare. Quando Vincent non ha potuto più partecipare agli sport organizzati, suo padre si è assicurato che avesse molte altre attività, con la musica in cima alla lista. In uno dei suoi saggi al college, scrisse, “Devo il mio amore per la musica a mio padre”.

La vita trova una “nuova normalità” come una mamma FOP Marilyn Hair, che ha a lungo collaborato con l’IFOPA, la descrive appropriatamente. Poi la “nuova normalità” può cambiare in altri modi. Dopo che Vincent ha iniziato con la musica e il nostro insegnante di adattamento di educazione fisica ci ha salvato la giornata, ero felice che avevamo “sistemato” i nostri problemi a scuola. Una sera a cena però, quando Vincent aveva quattordici anni, stava ricordando la ricreazione e all’improvviso si è arrabbiato con gli altri ragazzi perché lo avevano estromesso dai loro giochi usuali. Si è alzato violentemente dalla sedia e ha sbattuto lo schienale contro il tavolo prima di cadere. Sedevamo in silenzio attorno al nostro pasto incompleto, non sapendo cosa dire. “E’ il prednisone,” ho spiegato alla fine. Il prednisone può influire sull’umore, come molti di noi sanno. ‘Quando non prende il

prednisone, le cose vanno meglio,’’ dissi. Proprio allora il fratello minore di Vincent Lucas, che ha sempre diviso la stanza con Vincent, tranquillamente puntualizzò, “Sì, ma la pensa ancora così. La differenza è che il prednisone glielo fa dire”. Nostro figlio allora undicenne Lucas capì quello che non avevo capito io fino a quel giorno: che puoi adattare e “aggiustare” le cose per tuo figlio, ma non puoi sempre “aggiustare” le persone intorno a te e che ci sono certi sentimenti che non sempre puoi “aggiustare”. Per questi episodi ricordo le parole di una mamma FOP, Jeri Licht di New York, che ha imparato bene questa lezione prima di me, come ha scritto un giorno:

Quando ero incinta, ero nel panico riguardo le responsabilità che avevo davanti, anche se non avevo mai sentito ancora parlare della FOP. Uno psicologo mi disse che i bambini non sono così fragili come temevo. Disse che le parole “Non lo so” e “Mi dispiace” avrebbero addolcito la strada. Penso che quel commento e quelle frasi mi abbiano salvato. Quando non riesco a pensare a niente di positivo o a una speranza da dare a Daniel su qualcosa, dico, “Non lo so”. Quando esagero o Daniel si lamenta della FOP, dico, “Mi dispiace”. Quelle parole certamente sono tornate utili.

Nella nostra scalata alla montagna con la FOP una direzione particolarmente importante che abbiamo preso è stata trovare dei professionisti medici----e aiutarli a capire la FOP. Lungo questo percorso ho capito che davanti a qualcosa di complicato, lo humor può fare la differenza. Con la FOP, per esempio, solitamente dobbiamo dire ai medici o infermieri cosa possono e non possono fare, dato che non hanno mai visto un caso così. Ho scoperto che definire la FOP aiuta, dare spiegazioni chiare su cosa succede, sottolineare le avvertenze su cosa si può e non si può fare e avere appunti e domande pronti. Per far capire, trascrivo un ricordo di una volta in cui Vincent permise agli specializzandi di una conferenza di cercare di eseguire la sua diagnosi dai referti clinici. Come al solito, ho dovuto avvertire tutti che nella FOP l’esercizio passivo è proibito:

Due giovani e tre giovani donne: sembrano abbastanza inermi e uno dei giovani, dolce, con i baffi e gli occhiali, sembra il più amichevole. Do loro tutte *Le Avvertenze*----il più velocemente possibile-----“Non spingete gli arti oltre le sue capacità. Le braccia e le gambe di mio figlio non devono superare le loro “possibilità”, niente esercizio passivo; fate attenzione per favore”. I loro occhi intelligenti sono tutti su di me. Loro, Vincent, io siamo tutti troppo seri. Così in conclusione, mi capita di aggiungere, “O vi uccido”.

Persino lo specializzando dolce guarda attentamente insicuro...[Ma] Vincent scoppia in un sorriso...e quello che sembra meno stanco del gruppo ride. Il ghiaccio è rotto. Perciò per il resto dell’ora, mi sentirò ripetere amabilmente ad ogni team di turno, “Se cercate di muovergli gli arti oltre le sue capacità, Vi uccido”. Un’infermiera che accompagna un gruppo mi saluta allegramente: “Ti ho sentito dire alla gente che l’avresti uccisa

-----perciò stavo aspettando di scoprire cosa non fare!”

Quindi molte lezioni su come vivere con la FOP le ho imparate da altre madri. Un'altra madre in Svezia, Marie Hallbert, spesso condivide le sue storie. Anni fa, scrisse delle parole che sono rimaste con me a lungo e che semplificano molte persone che conosco che vivono con la FOP ogni giorno, genitori e figli:

Desidero solo condividere una piccola storia. Sei anni fa lessi un'intervista con una famosa ragazza svedese di nome Kristin. Allora era incinta e le fecero la domanda, “Sei preoccupata che tuo figlio possa essere malato in qualche modo?”

Kristin rispose: “una volta una vecchia mi disse, ‘Se avrai un bambino malato, lo avrai perchè hai la forza per farcela’.”

E ho avuto quelle parole nella testa quando ero incinta di Hugo. Quando abbiamo avuto la diagnosi due anni fa, avevo la sensazione di dover essere una persona molto forte e speciale per avere un bambino con una malattia come la FOP. Deve voler dire qualcosa per me. E ho le stesse sensazioni per Hugo. Anche se la vita sembra anche uno schifo (scusate l'espressione) a volte.

Ho visto avvenire miracoli piccoli e grandi-----momenti magici-----a causa della risolutezza e il coraggio delle famiglie con la FOP. Ecco uno dei piccoli miracoli della scalata alla montagna. Moira Liljesthröm, una madre argentina, ha deciso di sensibilizzare la stampa sulla FOP. Come Marie, ha anche aiutato la fondazione di un'organizzazione FOP nel suo paese. Il proposito di Moira ha portato una diagnosi corretta di FOP per una ragazzina argentina. E miracolosamente, Moira ha aiutato a trovare una famiglia con la FOP multigenerazionale in Corea-----ci sono solo sette famiglie così nel mondo-----che hanno consentito alla ricerca sulla FOP di progredire più rapidamente di quanto si potesse immaginare. Un miracolo è avvenuto grazie alla perseveranza di Moira: la localizzazione della famiglia multigenerazionale con la FOP in Corea è stata uno delle ultime tessere del puzzle di cui il Dr. Kaplan e il Dr. Eileen Shore insieme a Meiqi Xu e altri membri del loro team di ricerca avevano bisogno per scoprire la posizione del gene FOP due anni fa. Moira mi ha scritto in una lettera un giorno:

Uno dei compiti che abbiamo stabilito era cercare e contattare le famiglie con la FOP in Argentina, poiché la comunicazione è il miglior modo per affrontare la FOP. Dopo aver letto della ricerca delle famiglie multigenerazionali con la FOP per aiutare la ricerca sul DNA, ci siamo resi conto che questa ricerca era un compito che potevamo portare avanti nel nostro stesso paese. Abbiamo trovato i modi per diffondere le informazioni nelle pubblicazioni popolari e mediche. La condivisione delle informazioni è stata un modo per aiutare gli altri ad evitare il processo lungo e difficile di arrivare ad una diagnosi corretta. Nel 2004, abbiamo aiutato

il Dr. Kaplan a trovare una famiglia multigenerazionale con la FOP in Corea e una quindicenne in Argentina che si è fatta una diagnosi corretta quando ha letto il primo articolo apparso sulla FOP in uno dei nostri quotidiani nazionali, *El Clarín*.

Ho scoperto che la solidarietà della comunità FOP ha prodotto anche altri miracoli, che sono come coincidenze “magiche” -----eppure non sono coincidenze---ho scelto di vederli come piccoli miracoli resi possibili dalla fede, la preghiera, la perseveranza e dalle famiglie e i professionisti medici che faticano incessantemente. La seguente è la storia di Kelly Alexy, un’infermiera-tirocinante all’Università della California San Francisco, che ha favorito la diagnosi di un bambino con la FOP dopo aver unito alcuni puntini vitali. Primo, sua sorella, l’insegnante di scienze di Vincent, aveva frequentato una raccolta fondi per la FOP e chiese a Kelly se aveva mai sentito parlare della rara malattia. Kelly poi apprese che il suo superiore, il neonatologo dell’UCSF Dr. Joseph Kitterman, aveva un nipote con la FOP. Il Dr. Kitterman invitò anche il Dr. Kaplan a parlare all’UCSF. Ecco un estratto dalla lettera che un giorno Kelly ha inviato alla mia famiglia:

Ero in servizio nella nuova unità di cura intensiva neonatale come infermiera-tirocinante. Tre volte a settimana andavamo in Radiologia per guardare le MRI, le radiografie e le ecografie dei bambini dell’unità. A volte dovevamo aspettare mentre le altre unità guardavano gli studi dei loro pazienti. Stavamo aspettando che il neuroradiologo finisse di discutere uno studio di un’escrescenza sul collo di chi sapevo essere un bambino di due anni. Il paziente era seguito dall’unità di ematologia/oncologia.

C’era una discussione aperta all’interno del gruppo di medici e suggerimenti riguardo le infezioni, chiedendo se erano state eseguite le biopsie. L’oncologo, il Dr. Goldsby, menzionò che era stata eseguita una biopsia ed era negativa e che l’escrescenza si era spostata sulla colonna e il bambino aveva minore mobilità sul punto dell’escrescenza. All’inizio non dissi niente, ma solo che sembrava la malattia che aveva il nipote del Dr. Kitterman....

...Non avrei detto nulla ad alta voce all’intero gruppo di medici, quindi quando il Dr. Goldsby aveva finito e stava lasciando la stanza, l’ho toccato sulla spalla per chiedere se potevo fargli una domanda riguardo al paziente.

Disse “certo” e chiesi se il bambino aveva le dita dei piedi normali. Con un lieve sguardo di sorpresa disse di no, in effetti, avevano appena notato quella mattina che il bambino aveva le dita dei piedi corte. Quindi mi chiese bramosamente perchè l’avevo chiesto. Gli dissi che conoscevo una malattia molto rara per cui i bambini hanno gonfiori che poi ossificano e che era davvero difficile da diagnosticare. Questi bambini sono indirizzati agli oncologi e sottoposti a biopsia dopo biopsia e persino trattati con chemioterapia. Mi chiese il nome della

malattia. Mi disse che avrebbe indagato volentieri poichè le condizioni di questo bambino lasciavano perplessi. Dissi che si chiamava FOP. Chiesi ad una collega se si ricordava il nome del medico di Philadelphia che era venuto all'UCSF per parlare della malattia. Mi disse il nome del Dr. Kaplan e chiamai il Dr. Goldsby e gli diedi l'informazione.

Grazie al cielo gli eventi andarono come sapete. E' piuttosto una coincidenza. Penso che le mie possibilità di vincere la lotteria siano maggiori del mio trovarmi in una conversazione di medici che discutono di un bambino non diagnosticato di FOP. Sono così felice che questo bambino non abbia dovuto subire altri esami non necessari. Ti fa pensare a volte che vieni messo in un determinate luogo per una determinate ragione. Spesso mi chiedo se nella mia vita ci siano stati dei perfetti sconosciuti le cui azioni hanno cambiato la mia vita.

Il Dr. Kaplan rispose alla storia di Kelly con una sua nota: "Le cattive notizie sono che [questo piccolo] ha la FOP. Le buone notizie sono che ha un angelo custode----Kelly Alexy."

E' importante anche citare un altro miracolo sulla scalata alla montagna della FOP. Il Dr. Joseph Kitterman, che mi aiutò a rendere possibile la diagnosi del ragazzo, fondò il secondo Centro FOP del mondo all'Università della California San Francisco nel 2005. Il San Francisco Chronicle lo annunciò in prima pagina a marzo 2005. Vincent aveva anche una cosa importante da fare con la creazione di questo centro ed è stato il primo paziente FOP.

I nostri cari che affrontano una condizione di salute come la FOP possono rendere la nostra vita più una sfida, ma le sfide come la FOP possono anche ispirare il meglio nel mondo e nelle nostre famiglie. Quando Vincent ha iniziato gli studi lontano da casa all'università, è stato difficile per i suoi genitori, lontano e ha contato su suo fratello Brian per il necessario, viaggi in farmacia, l'aiuto nel sistemare lo scooter sanitario, lo spostamento dei mobili e persino un intervento con un istruttore studente che accusava Vincent di aver perso il suo lavoro. Quando ho chiesto a Brian come è riuscito a far dare pieno credito a Vincent dall'istruttore studente laureate per il lavoro perso, mi ha detto, "Gli ho detto che ero più grande di lui" Quindi dal più grande al più piccolo, la nostra famiglia ha affrontato la FOP insieme, scalando questa montagna insieme. Quando nostra figlia più piccola, Isabel aveva otto anni, fondò un club, I Migliori Amici Per Sempre FOP Club, di cui il Dr. Kaplan è orgoglioso membro (ha inviato i primissimi doveri del club). Le regole del club di Isabel sono appese nella hall della University of Pennsylvania's Medical School. Dichiarano:

- I.
 1. Le idee sono potenti.
 2. Le idee sono come invenzioni.
 3. Condividi le tue idee;

II.

1. Presta attenzione.
2. Rispetta le idee degli altri.
3. Fai pure domande o condividi le idee.
4. Ascolta le domande degli altri.
5. Sii creativo.
6. Aspetta il tuo turno.

(Queste sono le regole forgiate per tentativi da cinque bambini gloriosi.)

Infine, vorrei citare le bellissime parole di gioia e gratitudine di Norbert Seidl, un giovane Tedesco con la FOP che ha detto al Dr. Kaplan quanto ringraziava sua madre in modo molto speciale per la sua vita. Queste parole esprimono gioia per la vita che una sfida come la FOP non può togliere, ma può rafforzare in chi scala una montagna con amore, fede, speranza e solidarietà:

Abbiamo la FOP da tutta la vita. Sappiamo che la nostra FOP può peggiorare, ma la nostra gioia di vivere non ne è condizionata... Da quando siamo cresciuti, le nostre esigenze sono aumentate... Per tutto il tempo, nostra madre c'è stata per noi, per aiutarci e Per aiutarci a migliorare la nostra vita. Un giorno, ho detto a mia sorella Christine, "Nostra madre merita una medaglia per tutto quello che fa per noi ogni giorno. E' importante, almeno una volta, dire grazie a nostra madre in maniera molto pubblica. Ci sono milioni di persone che vivono in Germania, ma la nostra famiglia è unica. Siamo l'unica famiglia multigenerazionale con la FOP di tutta la Germania...Perciò ho scritto al Presidente e gli ho raccontato la storia della nostra famiglia...Gli ho detto che nostra madre meritava una medaglia per tutto quello che faceva per noi ogni giorno...e ho anche descritto come si occupava anche di nostro padre, che ha anche la FOP. Il Presidente si è convinto e ha deciso di dare questa storica medaglia a nostra madre. Un giorno è arrivata una lettera da Berlino e io, il postino, ho dato la notizia a nostra madre. La lettera diceva che nostra madre sarebbe stata insignita del più alto onore civile del governo tedesco... Abbiamo partecipato tutti a una bellissima cerimonia in un castello in Baviera, dove il Segretario di Stato... ha presentato la medaglia a nostra madre.

Tutti quelli che ho conosciuto nella comunità FOP, le famiglie, i bambini, i genitori, i professionisti medici, sostengano la preziosa medaglia che Norbert Seidl ha ottenuto per la sua amata mamma.

Anni fa quando parlai con la guaritrice, incolpandomi per qualunque potesse essere il mio ruolo nelle sofferenze di nostro figlio, mi fu detto che una maledizione, un peccato di un antenato, era il responsabile. Naturalmente, queste vite passate, questi antenati in questione, possono essere Adamo ed Eva, i genitori del genere umano. Mentre la nostra famiglia compie il suo viaggio sul percorso

ripido della FOP, imparo che la vita è una montagna magica che si innalza su campi di sogni tanto lontano quanto I nostri occhi possono vedere.

L'articolo precedente è una versione dei discorsi che mio figlio Vincent e io abbiamo dato al Cheng Kung University Hospital a Taiwan, Taiwan. Per l'invito e per la generosità della Fondazione per le Malattie Rare di Taiwan, abbiamo visitato questo ospedale a maggio 2008 con il Dr. Fred Kaplan, che ha fatto un discorso di ispirazione. A Taiwan abbiamo creato delle amicizie immediate con famiglie con la FOP e lo staff medico. In ospedale abbiamo anche incontrato una star del cinema asiatico, Jessie Chang, che ci ha detto che aveva appena finito un film sulla FOP e che lei e il bambino di dieci anni, che aveva il ruolo del figlio, desideravano incontrare un giovane con la FOP. Eravamo sbalorditi di sapere che il primo grande film sulla FOP sarebbe apparso a Taiwan e avrebbe attraversato lo stretto di Taiwan verso la Cina. Eravamo ancora più sbalorditi di sapere che il film era stato girato perchè un regista di Taiwan aveva letto Alla Ricerca della Montagna Magica in lingua mandarina. I miracoli accadono. Il prossimo, preghiamo, che sia il miracolo di una cura per la FOP.

L'autrice

Carol Zapata-Whelan, cresciuta in Argentina e Stati Uniti, ha un dottorato in letterature comparative alla UCLA. Insegna alla California State University, Fresno ed è orgogliosa di essere madre di cinque figli. I suoi scritti di sensibilizzazione sulla FOP sono apparsi su Newsweek, (Hispanic Link News Service-Los Angeles Times News Syndicate), Chicken Soup for the Latino Soul, El Andar, The Rotarian, e altri. Il suo libro (per attirare l'attenzione sulla ricerca per la FOP e i bisogni dei pazienti) Alla Ricerca della Montagna Magica: La Vita con Cinque Bambini Gloriosi e un Gene Mascalzone chiamato FOP è stato tradotto in Mandarino e Koreano.

La politica religiosa dell'IFOPA

La International FOP Association (IFOPA) è un'organizzazione non-confessionale/non-religiosa e, come tale, non sostiene, serve o favorisce alcuna organizzazione, pratica, setta o idea specifica religiosa di alcun tipo. Le informazioni sottostanti sono dell'opinione dell'autore e sono incluse in questa guida come storia personale del soggetto.

18.

I miei figli

by Dorothy Kadala

Quando Sharon Kantanie mi ha chiesto di scrivere di fratelli e FOP, non ero sicura di riuscire a pensare a qualcosa di utile da dire. In più ora sono tutti cresciuti e la mia memoria non è più quella di una volta. Allora... comincerò dall'inizio. Susan aveva due anni, quasi tre quando sapemmo per la prima volta che c'era qualcosa che non andava in lei. All'epoca avevamo Gerich, sette anni e Ann, che aveva 7 mesi. Vivevamo in Olanda, lontano dalla famiglia. Eravamo fortunati ad avere dei buoni amici, sia americani che olandesi, che ci sostenevano molto. Tuttavia, dall'inizio Gerich cominciò ad assumersi compiti che appartenevano ad un adulto. Era di grande aiuto a casa e indispensabile per le incombenze di corsa per il nostro paesino. Andava per noi dal fornaio, in macelleria, dall'alimentari e in altri posti. Era ancora un ragazzino attivo che amava la scuola e giocare con i suoi amici americani e olandesi.

Neil arrivò circa 18 mesi dopo. Subito dopo la sua nascita ci trasferimmo in una nuova zona dei Paesi Bassi, lontano dalla famiglia e dagli amici. Non ci volle molto perchè i bambini avessero un nuovo grande circolo di amici. Cercammo di mandare Gerich alla scuola internazionale più vicina, ma le due ore di pullman erano troppe. Lo iscrivemmo alla scuola locale, a soli pochi minuti da casa nostra, dato che Gerich sapeva già parlare e leggere l'olandese. Questo ci ha aperto ai bambini del vicinato. Susan viaggiava circa 45 minuti per una scuola per disabili. Gerich continuava a fare il fratello grande e di aiuto. Cercavo di rendere la vita il più normale possibile, ma lui ed Ann erano abituati a Phil o a me che andavamo in ospedale per giorni. Di solito portavo i bambini con me quando portavo Susan in ospedale (prima Ann e dopo Neil). Allattavo e il personale dell'ospedale era molto accomodante.

Dopo due anni di battaglia contro ciò che poi si rivelò una diagnosi sbagliata, ritornammo negli Stati Uniti, nello specifico a Wilmington, NC. (con una deviazione di nove mesi presso mia madre in attesa del trasferimento di Phil). Susan ebbe la diagnosi corretta di FOP dai medici del Medical University Children's Hospital di Charleston, SC quando aveva sei anni. Allora Gerich ne aveva 12, Susan 7, Ann 5 e Neil 3. Trascorremmo le successive 17 anni a casa nostra a Bayshore Drive. I bambini frequentavano le scuole locali e dopo un anno io ritornai al mio lavoro di bibliotecaria scolastica. Può sembrare strano, ma la nostra vita sembrava molto normale. I nostri bambini andavano a scuola, in chiesa, agli scouts, ecc.

Prendevano lezioni di piano e giocavano a calcio e ad altri sports. Susan non poteva partecipare in tutte quelle attività, ma quando possibile tentavamo di lasciarla fare

delle cose. Aveva una bicicletta reclinante a tre ruote chiamata “buccia di banana” e pedalava per il vicinato. She had many friends from the neighborhood, church, and school. Cercavamo di non farla sentire diversa. Aveva i suoi compiti da fare e gli impegni proprio come i suoi fratelli. Erano cose che poteva fare. A volte c’erano lamentele di ingiustizia. Ed “perchè Susan non deve fare.....? A volte dovevamo fare delle riunioni di famiglia per ricordare a Gerich, Ann e Neil che Susan non poteva fare tutte le cose che loro potevano fare. Ho sempre detto loro che eravamo una squadra. Ogni membro della squadra aveva delle responsabilità. Tutti I compiti sono importanti e la nostra famiglia non poteva farcela senza che qualcuno facesse il suo lavoro. Erano così abituati a come era Susan che a volte bisognava ricordarlo loro. Gerich era più grande e preso dalle attività di mezzo e fine trimestre di scuola e degli amici. Era un bravo baby-sitter (a volte storciva il naso, ma tutto sommato gli piaceva). A volte avevamo un aiuto nella pulizie di casa, ma crescendo, i bambini svolgevano molte delle faccende in casa. Quando Gerich arrivò alle scuole superiori, Ann era diventata il più grande aiuto di Susan e mio. In particolare sull’autobus e a scuola. Da sorella, Ann era ed è in grado di aiutare Susan nel lavarsi, vestirsi e nella toletta, cose che un fratello probabilmente non fa. Finchè Susan non ha preso la patente, Gerich e dopo Ann la portavano in giro. Susan non può più guidare, così ancora una volta i suoi fratelli la portano in giro quando sono a casa. Ann invita Susan a farle visita a Chapel Hill nei weekends per offrire una pausa a lei e a me.

Non abbiamo limitato gli altri figli nel fare le cose che Susan non poteva fare. Gerich e Ann erano nella squadra di nuoto. Ann e Neil giocavano a calcio. Incoraggiavamo ognuno a seguire i propri interessi e obiettivi. Quando i bambini si avvicinavano all’adolescenza cominciai a portare ogni bambino a pranzo fuori, a fare shopping, ecc. da soli circa una volta al mese. Per un breve periodo ognuno aveva la mia attenzione incondizionata.

Temo di aver trascurato gli altri nostri figli mentre trascorrevamo molto tempo con Susan quando erano piccoli e ne avevano bisogno di più. Penso che per lo più capissero e capiscono. Hanno goduto dei pochi vantaggi dell’aver una sorella con la FOP: un circolo internazionale di amici con la FOP e diversi viaggi a Walt Disney World e Philadelphia. E’ difficile sapere cosa pensavano quando erano piccoli. A posteriori non mi sembra che fossero spesso arrabbiati o risentiti con Susan o noi. Litigavano, si volevano bene e giocavano come la maggior parte dei fratelli. Avevamo una regola stretta che la violenza fisica non era permessa (Susan compresa). Li lasciavo discutere però, anche gridare l’uno contro l’altro, purchè non diventasse una cosa fisica. Gerich e Ann hanno sostenuto l’impatto dell’aiutare Susan. Neil essendo il più giovane ha perso molto di tutto questo. Ann continua ad essere il maggiore aiuto, anche se vive in un’altra città. Tuttavia, ora sono diventati tutti molto indipendenti, autonomi. Forse è una conseguenza dell’aver avuto responsabilità in più da bambini----non lo so. Lo spero. Abbiamo fatto del nostro meglio in circostanze molto difficili e siamo sopravvissuti. Gerich ora ha 30 anni, Susan 25, Ann 23 e Neil 21. Grazie al cielo sono rimasti vicini. Gerich, Ann e Neil vivono tutti nella zona di Raleigh/Chapel Hill, a due ore circa da noi. Parliamo, ci inviamo e-mail e ci facciamo visita spesso.

Se dovessi dare un consiglio ai genitori che affrontano la FOP, sarebbe di assicurarsi di trascorrere del tempo di qualità con ogni figlio e cercare di godersi e nutrire le qualità speciali di ognuno.

L'autrice

Dorothy Kadala ha 58 anni ed è sposata da 37 con Phil. E' nata e cresciuta a Anderson, SC. E' la quarta di cinque figli e ha quattro figli, quindi sa molto sui fratelli! La sua famiglia vive a Wilmington, NC dagli ultimi 18 anni, ma ha vissuto nei Paesi Bassi per 10 anni. Hanno vissuto anche in Louisiana, Florida, Georgia e South Carolina per brevi periodi. Dorothy si è laureata all'Università della Georgia, specializzandosi in scienze dell'istruzione e biblioteconomia. Ha conseguito anche una laurea specialistica all'Università del North Carolina a Wilmington in Lingua e Letteratura. E' bibliotecaria per le scuole elementari da 33 anni. Dato che è stata molti anni via, dovendo occuparsi di quattro figli, deve ancora lavorare sette anni prima di andare in pensione. Ama leggere, fare i puzzle e camminare, preferibilmente sulla spiaggia. Il suo posto preferito è il suo cottage di famiglia a Colington Island sulle sponde esteriori del North Carolina. "E' il santuario di Phil e mio" dice.

19.

Io e mia sorella

di Annie Kadala

Mentre cercavo di decidere cosa dire sull'essere la sorella di qualcuno con la FOP ero un po' perplessa su cosa poter dire che avrebbe aiutato gli altri. La mia prima preoccupazione è che le mie esperienze siano così particolari sulla mia posizione nella mia famiglia e il rapporto con mia sorella con la che non potrei aiutare molte persone. La mia seconda preoccupazione era cercare di separare quello che penso sulla FOP e quello che penso di mia sorella. Credo di non essere sicura dove i normali problemi tra sorelle finiscano e dove comincino quelli della FOP. Infine, io e mia sorella ora siamo adulte e il nostro rapporto è cambiato molto dalla nostra infanzia. Come spiego tutti le diverse fasi che abbiamo attraversato e come ha influito la FOP su queste fasi? Mi sono resa conto di non essere in grado di separare completamente Susan e la FOP, non sarò in grado di rendere universali le mie esperienze e non sarò in grado di affrontare tutto quello che io e Susan abbiamo attraversato. Perciò, voglio solo che il lettore apprezzi che le esperienze di ognuno sono diverse e che spero che quello che devo dire aiuti almeno una persona ad affrontare la FOP come fratello o genitore.

Ci sono quattro figli nella mia famiglia. Sono la sorella più vicina di età a Susan, che ha la FOP. Sono anche l'unica altra figlia della famiglia. Per la mia esperienza e dalle mie osservazioni, credo che il fratello più vicino di età e dello stesso sesso di chi ha la FOP aiuti più degli altri fratelli con i problemi relativi alla FOP. Per esempio, posso portare mia sorella al bagno e posso aiutarla nella doccia, ma i miei fratelli non possono e non lo fanno. Loro aiutano meno perché non sono in grado di fare di più. Inoltre, dato che sono la più vicina di età a Susan siamo state molto insieme a scuola, quindi ero sull'autobus con lei e a pranzo con lei. Ho aiutato in queste situazioni perché io ero in giro, ma i miei fratelli no perché non c'erano. Mi sono sentita la mia situazione in famiglia come ingiusta, ma penso che ciò che è stato di aiuto sia che mia madre e mio padre mi abbiano obbligato ad aiutare mia sorella. Non era un compito da svolgere. Il mio aiuto veniva apprezzato e accettato ma non previsto o richiesto. Le aspettative nella nostra famiglia sono che lavoriamo di squadra. Ci si aspetta che tutti facciano la propria parte, perciò se non vogliamo aiutare occupandoci di Susan, allora dobbiamo fare qualcos'altro in casa che permetterà a mamma di aiutare Susan. Tutti devono capire che ci sono responsabilità extra in una famiglia con la FOP e comunque aiuti in casa è sufficiente purchè contribuisca.

Come ho detto, ho aiutato molto mia sorella quotidianamente quando eravamo più giovani. Pettinavo mia sorella la mattina prima di scuola (perché le piaceva come lo facevo meglio di chiunque altro), ero sull'autobus con l'accesso per disabili con lei, la aiutavo a pranzo e la aiutavo persino con gli altri studenti

nella classe di sostegno. Ora, quando sono a casa in visita, aiuto mia sorella in bagno, nella doccia, nel vestirsi, la porto in giro, le preparo da mangiare e la aiuto a stare comoda. Dato che siamo cresciute e la FOP è progredita, Susan ha bisogno di maggiore aiuto nella vita quotidiana. E' una transizione difficile per tutti capire quando una persona non è più in grado di fare da sola come era solita fare prima. Tutto ciò che una persona, fratello o genitore, può davvero fare è tirare fuori il meglio dalla nuova situazione ed essere creativi nel trovare una soluzione.

Per esempio, recentemente Susan è andata a tagliarsi i capelli e a fare il colore. Nella sua sedia a rotelle, ha tagliato i capelli e li ha tinti, ma la sfida è stata imparare ad inclinarsi all'indietro nel lavello per lavarli. Per risolvere il problema abbiamo inclinato indietro la sedia a rotelle e mamma e papà hanno sollevato Susan all'altezza del lavello mentre il parrucchiere le lavava i capelli. Ridevamo tutti per come dovevamo sembrare ridicoli e mia madre mi ha fatto scattare delle foto così che quando spiegavamo la situazione ad altri, avrebbero visto quanto era buffo. La mia foto preferita è quella che ho scattato dall'alto dove Susan ha un sorriso stampato e tutti ridono. Alla fine, sebbene la FOP renda la vita più dura, la nostra creatività nel gestirla ci dà un'opportunità per ridere di noi stessi.

L'autrice

Annie Kadala ha 23 anni e vive a Chapel Hill, NC. E' al secondo anno della Laurea Specialistica in Biblioteconomia. Ha una laurea triennale in Inglese conseguita al College di Charleston in South Carolina e spera di lavorare in una biblioteca di scuola elementare o media. Dice, "Ho esperienza come sorella di Susan e sono anche stata la tata di una persona con la FOP. E' stato interessante aiutare una famiglia che era nuova nell'affrontare la FOP perchè non riesco a ricordarmi una volta in cui non sapevo cosa fosse la FOP".

20.

Vivere con la FOP: *Quando volere non è sufficiente*

di Sharon Kantanie

Per la maggior parte delle persone sarebbe difficile immaginare la vita con la fibrodiplosia ossificans progressiva, una malattia genetica estremamente rara per cui un osso cresce sui muscoli e sul tessuto connettivo, lasciando le articolazioni del corpo virtualmente congelate nella posizione. Essenzialmente, il corpo forma uno scheletro extra. Avendo vissuto con la FOP la maggior parte dei miei trentotto anni, sarebbe difficile per me immaginare una vita senza. La FOP mi ha portato grande dolore, molte lacrime e a volte l'alienazione dal mondo che cerca la perfezione. La FOP mi ha anche insegnato delle lezioni importanti su me stessa e il mondo in cui vivo. Ammetto che a volte i miei sentimenti sulla FOP dipendono molto da quanto sento vicino la sua presenza come un nemico silenzioso dentro il mio corpo. Eppure tutte le volte non posso fare a meno di pensare che la parte peggiore della mia vita sia strettamente intrecciata a quella migliore ----che la mia lotta ha fatto sì che le cose buone della mia vita contino di più.

La FOP può colpire come esito di un trauma semplice come un urto o una caduta. La FOP colpisce anche senza un motivo apparente. Ci sono anche volte in cui, nonostante il trauma ovvio, la FOP non compare. In altre parole, non so mai quando o dove la FOP comparirà. E' stato qualcosa che ho fatto e qualcosa che potevo prevedere? I miei genitori probabilmente si preoccuperanno sempre di queste questioni in uno sforzo comprensibile di proteggere la figlia che hanno e non posso biasimarli per questo. Se mi dessero la possibilità di rivivere la mia vita però, penso che farei ancora le stesse scelte, anche quelle che in qualche modo mi hanno fatto soffrire. Non voglio aver così paura di soffrire da dimenticare la vita. Anche se può suonare strano, da bambina non mi sono mai pensata diversa, anche se c'erano determinate cose fisiche che sapevo di non poter fare perché non potevo sollevare le braccia. Un incidente particolare si staglia nella mia mente perché ha cambiato tutto. Un giorno, quando avevo dieci anni, la mia insegnante mi vide sedere sul marciapiede durante la ricreazione mentre gli altri bambini giocavano a "Due Quadrati". Per giocare, due bambini facevano rimbalzare la palla avanti e indietro in una griglia finché uno falliva nel colpire la palla. L'insegnante mi convinse a provare e disse agli altri studenti di "andarci piano" con me. Questa

istruzione speciale ha subito provato di non essere una garanzia, dato che sono diventata una giocatrice molto capace e sono persino passata alla versione da quattro giocatori per sfide maggiori. Era la prima volta che facevo qualcosa di fisicamente azzardato nella mia vita e mi faceva sentire bene.

I miei genitori mi incoraggiavano e dipinsero un campo da gioco nel garage dove i bambini del vicinato venivano a giocare dopo scuola. Poi, l'ultimo giorno di scuola, sono caduta, ferendomi al ginocchio. Non ho dato molto peso all'incidente, perché all'epoca pensavo che ci volesse un evento molto più traumatico per portare la FOP. Ho subito imparato quanto mi sbagliavo. Quell'incidente diede inizio ad un ciclo di quattro anni in cui ho perso la mobilità dell'anca sinistro e del ginocchio. Dall'età di dodici anni, ho camminato con le stampelle. Ho anche perso il trofeo dell'innocenza, il mio senso di invincibilità. Ho imparato quanto semplicemente possono cambiare le cose. Ma anche se potessi riportare indietro il tempo, sceglierei ancora di fare quell'esperienza nonostante il dolore, sia fisico sia emozionale. Penso che il tempo significhi di più per via di ciò che ho passato da allora. E, nel mezzo del dolore e delle lacrime, mi fu presentata la persona che rimane mia amica dopo quasi trenta anni. La nostra amicizia è una delle poche della mia vita in cui non mi sono mai sentita in colpa per avere dei bisogni, essere dipendente ed esigente perché lei ha scelto di essere mia amica sia per via che nonostante la mia disabilità. E non ne avevo bisogno di lei così tanto quanto abbiamo bisogno l'una dell'altra.

La FOP colpisce ogni persona in maniera diversa. Mentre ci sono determinate somiglianze tra le persone con la FOP, ci sono anche molte differenze. E' impossibile prevedere chi sarà affetto minimamente e chi più gravemente e più rapidamente. Esiste una certezza sulla FOP: è progressiva. Ha anche un modo di strisciare in una persona quando meno te l'aspetti, in un momento in cui la compiacenza della vita quotidiana si è stabilita----proprio nel momento in cui le ultime limitazioni non sembrano più le peggiori immaginabili.

Questo dà inizio ad una fase a cui mi riferisco come "Quando volere non è sufficiente" perché volere che il dolore finisca e volere che la vita ritorni come era non è sufficiente a fermare il dolore o a far smettere la vita di cambiare. Alla fine però "Quando volere non è sufficiente" non significa rassegnarsi al fatto che non hai il controllo del tuo corpo. Significa riconoscere che le cose non sono sempre come esattamente le avevi programmate. Significa combattere per cambiare quello che puoi e accettare le cose che non puoi cambiare così da poter continuare a vivere. Non è un'esperienza riservata solo alle persone che hanno la FOP e altre malattie invalidanti, ma è una con cui le persone con la FOP devono avere a che fare presto nella loro vita e regolarmente.

Qual è la parte più difficile dell'avere la FOP? A volte è il dolore. A volte è che solo uno su due milioni di persone può capire cosa stai passando. A volte è sapere che sei spesso dipendente da qualcun'altro per le piccole cose che per la maggior parte delle persone sono scontate. Le piccole vittorie, come sorprendere mia madre alla Festa della Mamma vestendomi da sola per la prima volta a dodici anni, a volte conta molto. In generale, penso tuttavia che la FOP è probabilmente più difficile per i genitori e gli altri famigliari che per la persona che ha la FOP. Non ricordo com'era non avere la FOP. Quindi anche se ci sono state volte nella mia vita in cui desideravo che la mia condizione sparisse, davvero non riesco a immaginare la mia vita in altro modo. Per me, penso che la parte più difficile sia sempre stata

non sapere qual è l'esito finale di una riacutizzazione e quanta mobilità potrei perdere. E' difficile apportare le modifiche necessarie alla propria vita finchè non si conoscono i fatti. Il periodo provvisorio è quando brancoli nel buio e lotti per farcela.

La FOP controlla il mio corpo, ma non controlla la mia vita. So di essere una persona più forte perché ho la FOP. Affrontare la FOP mi ha dato la consapevolezza e la forza di convinzione che alcuni non troveranno mai. Tutti abbiamo determinate forze, debolezze e problemi che dobbiamo superare nella nostra vita.

Sfortunatamente per me, la mia debolezza è visibile. E' la prima cosa che la gente nota e occasionalmente l'unica che vede. Fortunatamente, le persone nella mia vita, la mia famiglia e i miei insegnanti non si aspettavano nient'altro che il meglio da me e di conseguenza, non mi sono aspettata nient'altro che il meglio da me stessa. Piuttosto che frenare quello che posso fare nella mia vita, a volte, ironicamente, penso di aver conseguito di più perché ho la FOP. O almeno, penso che la mia vita abbia più significato per il percorso che ho scelto, un percorso condizionato dalle mie esperienze di vita, belle e brutte. Ci sono due traguardi di cui vado maggiormente fiera. Uno è la mia carriera come insegnante e tutor, anche se non avevo dubbi nel riuscirci. Immagino che se posso affrontare la FOP, posso affrontare tutto. L'altro è la mia partecipazione all'International FOP Association.

A volte, la mia decisione di diventare un'insegnante mi sorprende. Per tutto il college, finchè non sono arrivata all'università, ero determinata a non fare l'insegnante. Gli adolescenti, spesso intrecciati nelle loro stesse parole, possono essere terribilmente crudeli con una persona disabile. Perlomeno questa è la mia esperienza. A peggiorare le cose, ero (e in molti casi lo sono ancora) terribilmente timida e avevo paura di avvicinarmi alle persone perchè temevo di essere rifiutata, o senza determinazione di essere un peso per gli altri. I miei anni alle scuole superiori a volte erano sopportabili e a volte orrendi. Ero decisa a prendere le distanze da quegli anni. Sapevo anche che gli insegnanti sono oberati, sottopagati e a volte sottovalutati. Davanti a questa freddezza e durezza, ho deciso perciò di non scegliere l'insegnamento più di quanto lui non scegliesse me.

Come insegnante, ero piacevolmente sorpresa della aperture di molti studenti a cui insegnavo. Se si presentava l'opportunità, non avevano paura di farmi domande su di me. "Perché non può sedersi? La FOP è dolorosa? Quante persone hanno la FOP?" Tutto serio uno studente una volta mi chiese se dormivo in piedi (dato che non posso sedermi). Ho facilmente risposto alle domande su di me, domande che anni fa avrei voluto che i miei compagni di classe avessero il coraggio di farmi. Trovo che certe domande aiutavano a superare la mia disabilità. Indubbiamente, l domanda più difficile che uno studente mi abbia mai fatto è stata "Ti piaceva qui da studentessa?" durante un'occasione in cui tornavo ad insegnare alla mia vecchia scuola.

Utilizzo le mie esperienze passate per essere un'insegnante e un tutor migliore. Cerco di essere compassionevole e paziente come spesso non sono i miei colleghi. Cerco la forza nei miei studenti prima dei segni di debolezza. Aspiro ad insegnar loro che possono fare tutto ciò che hanno in mente se lo vogliono abbastanza. Do loro il meglio di me e mi aspetto nient'altro che il meglio da loro in cambio.

L'altra cosa della mia vita di cui sono fiera è il ruolo che ho nell'IFOPA. E' iniziato tutto piuttosto di cattivo auspicio. Nel 1989, non sapevo di nessun'altro con la FOP. Ora ne conosco centinaia, molti dei quali ho incontrato personalmente agli incontri di famiglia dell'IFOPA. Quando mi è stata diagnosticata la FOP per la prima volta, alla mia famiglia sono state date pochissime informazioni. Di conseguenza, una delle prime cose che volevo fare quando ho trovato l'IFOPA era chiedere se potevo avviare un centro per le famiglie. Sapevo così poco per poi portarmi a scrivere e pubblicare guide e newsletters, pubblicare e gestire un sito web, coordinare i gruppi di discussione per email, rispondere alle e-mails provenienti da tutto il mondo e coordinare gli incontri internazionali. Una discussione sull'impatto che la FOP ha avuto sulla mia vita non sarebbe completa senza citare l'impatto che ha avuto su tutta la mia famiglia: i miei genitori, una sorella minore, suo marito e i loro due meravigliosi bambini. So che è stata dura per loro guardarmi soffrire e non poterci fare nulla. A volte hanno tutti fatto dei sacrifici per me. C'erano volte in cui mia sorella non aveva l'attenzione che meritava perché le mie esigenze erano prioritarie. C'erano volte in cui i miei genitori mettevano da parte i loro bisogni per i miei. I miei genitori sono sempre stati le mie braccia e le mie gambe, facevano per me le cose che non potevo fare da me. Al college e all'università, i miei genitori mi portavano a più lezioni di quante ne potessi contare e mia madre passava molte ore in biblioteca in cerca di libri di cui avevo bisogno prendendoli da scaffali alti e bassi. E' solo per loro che sono dove sono oggi. Qualche volta mi sento straordinariamente in colpa per richiedere di così tanto del loro tempo. Altre volte, mi sento egoisticamente divisa tra i loro bisogni e i miei. Quando mi fu diagnosticata la FOP un po' più di 33 anni fa, nessuno di noi sapeva cosa ci aspettava. Grazie al cielo, abbiamo preso le cose un giorno alla volta. Non sono sicura se si possa prendere la FOP in un altro modo. Penso che abbiamo tutti imparato molto in quegli anni su cosa potevamo affrontare. Insieme, abbiamo fatto del nostro meglio per vedere un mondo pieno di sfide, piuttosto che un mondo di problemi, un mondo di possibilità, piuttosto che un mondo di limiti.

L'autrice

Sharon Kantanie vive a Brentwood, Tennessee con i suoi genitori ed è fortunata ad avere la famiglia di sua sorella che vive nelle vicinanze. Ha 38 anni e le è stata diagnosticata la FOP a sei. Si è specializzata nell'insegnamento alla Vanderbilt University.

21.

Incoraggiare 'indipendenza

Genitori di bambini con la FOP

by Sharon Kantanie

Da adulta con la FOP, ho spesso detto ai genitori che penso che in qualche modo è effettivamente più essere un genitore che avere la FOP. Essere genitori è già abbastanza difficile senza gli ostacoli che la FOP mette in mezzo. Avendo pensato attentamente su cosa scrivere che potesse rendere essere un genitore di un bambino con la FOP più facile, mi sono accorta che c'è una lezione importante nel film della Disney-Pixar *Alla Ricerca di Nemo*. Nel film, una coppia di pesci felici si imbarca nell'avventura di essere genitori finché la tragedia li colpisce, lasciando il papà Marlin il genitore single del piccolo Nemo, nato con una pinna deforme (o come Marlin dice a Nemo una pinna "fortunata"). Questo fa sì che il padre di Nemo sia iperprotettivo e desideroso di fare tutto quello che può per tenere Nemo al sicuro dalla sofferenza. E' comprensibile. Tuttavia, questo si ritorce contro quando Nemo afferma la sua indipendenza ribellandosi al padre, viene preso da un sub e finisce in un acquario. A questo punto *Alla Ricerca di Nemo* segue due storie. Una è la storia di Nemo, che deve usare l'abilità appresa per ritrovare la strada di casa. L'altra storia è il viaggio di un padre per trovare suo figlio, che più o meno è il processo di apprendere a lasciar andare come i due pesci che si ritrovano. Dory, una pesciolina amica effettivamente dice meglio la lezione. Quando il papà dice a Dory, "Gli ho promesso che non avrei mai lasciato che gli accadesse qualcosa", Dory risponde, "*Buffa* come promessa. Beh, non puoi *mai* lasciare che qualcosa gli accada----allora non gli accadrà mai *nulla*. Non è molto divertente per il piccolo Nemo." La sfida dell'essere genitori e, in particolare di un bambino disabile, sembra sapere quando devi esserci per tuo figlio, quando lasciarlo andare, come trasmettere la capacità necessaria perchè ce la faccia da solo nel mondo e come divertirsi lungo la strada.

Una delle prime cose che i genitori che affrontano la FOP notano è che è importante creare un ambiente dove i loro figli possano fare il più possibile. Come RoJeanne Doege-Floyd, madre di Jasmin, 13 anni, dichiara, "Cerco di incoraggiare Jasmin a fare tutto ciò che è in grado di fare da sola. I ripiani della nostra cucina sono più bassi così che per Jasmin è più comodo prendere i suoi snack e il cibo. C'è anche una Susan pigra... Abbiamo spostato tutti i suoi cibi preferiti sui ripiani a portata di mano nel frigorifero." Alcune famiglie hanno apportato altre modifiche alla loro vita, come vivere in casa ad un piano, aggiungere luci a sensore di movimento e assicurarsi che sul pavimento non ci sia disordine. Attrezzi come

i bastoni lunghi per prendere gli abiti possono facilitare alcuni compiti. (Consultare il Capitolo 25, "Trovare le risorse," per maggiori informazioni e idee). Assegnare dei compiti è un altro buon modo di promuovere l'indipendenza.

A volte può risultare difficile incoraggiare l'autonomia e la sicurezza al tempo stesso. Come Carol Zapata-Whelan, madre di Vincent, 19 anni, nota, "Questo è un atto molto difficile da bilanciare e significa preparare prima del tempo a controllare le variabili da poter controllare per garantire la sicurezza, dicendo agli altri della FOP, prendendo le necessarie precauzioni, considerando i rischi contro i vantaggi di certe attività----e permettendo al proprio figlio di divertirsi." Come Lori Danzer, madre di Erin, 9 anni, aggiunge, "Posso dire che il panico non va mai via, ma migliora. Verrà un momento quando lasciare liberi sarà l'unica opzione. Credetemi, è difficile, ma sarete fiduciosi che andrà bene." Lori ricorda di aver permesso a Erin di andare sulla palestra della giungla a scuola. "Era così arrabbiata di non andarci con i suoi amici. Alla fine ho parlato con la scuola, abbiamo sistemato le cose e avuto fiducia che Erin avrebbe usato il buon senso. Quella decisione ha dato forza a Erin ed è stato importante per lei". Debbie Hazlett, madre di Tim, 11 anni, esprime dei sentimenti simili sul lasciare suo figlio fare quello che può. Come Debbie dice, "Voglio che sperimenti le cose finché può. Se la sua immobilità aumenta non potrà, per esempio, essere in grado di giocare nella neve... perciò glielo lascio fare con i suoi fratelli anche se ho paura che possa cadere." Ogni famiglia deve soppesare le possibilità e decidere quali attività valgono il rischio.

Irene Snijder solleva un punto molto importante. Quando sono presenti limiti fisici, è importante incoraggiare l'autonomia mentale. Tess, la figlia di Irene, ha 16 anni e le piace studiare e prepararsi per l'università. Vincent, il figlio di Carol Zapata-Whelan, è al college e ha in programma di iscriversi alla facoltà di medicina.

Inevitabilmente ci saranno volte in cui la FOP limiterà certe attività. In queste volte, i genitori lasciano i figli esprimere la loro frustrazione e li aiutano a trovare altre opportunità. Come Debbie Hazlett dichiara,

Gli dico che può non essere in grado di fare certe cose, ma ci sono altre opportunità che gli altri bambini non hanno, per esempio incontrare un ragazzo svedese (ad un incontro delle famiglie con la FOP). Tim è anche stato nei Boy Scouts, che non ho permesso ai suoi fratelli di fare perché facevano troppi sports.

Ogni volta che Vincent, il figlio di Carol si scoraggia, lei cerca di esserci per dargli comprensione e incoraggiamento. "Ti dirò che neanche io sono contenta di questo, ma ci sono così tante cose che puoi fare. Pensiamo e/o programmiamone qualcuna". Vincent era nella banda scolastica e continua a suonare nella sinfonia universitaria. E' l'esperto di casa di computer----qualcosa che sembra avere in comune con altri che hanno la FOP----ed è in diversi club e progetti scolastici. Una cosa che si tende a sentire dai genitori di bambini con la FOP è che i loro figli sono generalmente molto determinati e con un buon senso dei loro limiti. RoJeanne dice, "Quando Jasmin si sente sicura e si fida del suo ambiente o delle persone con cui si trova, sa che può uscire. Ci sono state diverse volte in cui si è sentita piuttosto fiera di sè per aver compiuto ciò che forse non pensava di poter fare". Questo comprende andare ad un ritiro sui suoi giorni con il suo gruppo di cresima, come

accompagnare uno studente del secondo anno alla scuola superiore per apprendere di più sulle esperienze che la attenderanno lì. Irene Snijder ha notato che sua figlia ha gradualmente acquistato sicurezza di sé e accettato di più la FOP con il passare del tempo. Per un po' Tess ha avuto un ragazzo ed esitava a dirgli della FOP. Quando l'ha fatto, è andato tutto bene, anche se Tess ha rotto la relazione "perché rivolgeva un po' di libertà".

Il messaggio più chiaro che si riceve dal parlare con i genitori di bambini con la FOP è che in qualche modo trovano la maniera per superare la loro paura della FOP e si concentrano su aspetti della vita e dell'essere genitori più positivi. Lori Danzer, la mamma di Erin, dice,

Quando Erin era piccola, le passavo costantemente le mani sulla testa e sulla schiena, sempre in cerca di qualcosa. Quando aveva circa quattro anni, mi disse, "Mamma, sto bene". Mi sono accorta che trasmettevo la mia paura a lei. Non è un modo di vivere. Ora lascio che mi dica quando qualcosa non va. E' meglio per me e per lei. Cerco di essere positiva in tutte le situazioni per Erin. Credo che aiuti nel costruire l'indipendenza e la felicità per tutti i bambini . . . i bambini hanno bisogno di essere bambini. Hanno una vita da vivere e vivere nella paura ottiene solo questo da loro. Mi stupisce come i bambini lo capiscano.

C'è una storia di un genitore di un bambino disabile chiamata "Benvenuto in Olanda" di Emily Perl Kingsley. Lei paragona l'esperienza all'essere pieni di entusiasmo dopo aver programmato un viaggio in Italia e improvvisamente scoprire che il volo è cambiato e siete arrivati in Olanda. All'inizio, c'è una grande delusione che l'esperienza non sarà quella che avevate sperato. Poi, se siete abbastanza fortunate, vi accorgete che l'Olanda è . . .

solo un posto diverso. Ha un ritmo più lento dell'Italia, è meno appariscente dell'Italia. Ma dopo essere stati lì per un po' e aver fatto un respiro, guardate intorno . . . e iniziate a notare che l'Olanda ha i mulini a vento . . . e i tulipani. Ha persino Rembrandts.

Arrivare al punto in cui si riesce a vedere la bellezza in qualcosa di non programmato e indesiderato nella vita, come la FOP è difficile. E' una cosa che richiede tempo su tempo e nessuno di noi sarà mai perfetto in questo. Ammiro sinceramente le mamme e i papà che lavorano sodo per realizzare un futuro luminoso per i loro figli. Mi piacerebbe anche pensare che, come in *Alla Ricerca di Nemo*, i genitori insegnano ai figli e i figli a volte insegnano ai genitori. Come Carol Zapata-Whelan dice,

Penso che sia importante vivere ogni giorno pienamente, un giorno alla volta e non stressarsi su quello che può o non può succedere. Spesso, le nostre paure sui nostri bambini con la

FOP sono infondate. Penso che loro sviluppino una forza interna e l'accettazione della vita per come è, la volontà di farcela e la capacità di adattarsi all'inaspettato che li rende unici e sorprendenti. Dobbiamo solo offrire una presenza stabile, incoraggiante, prendere delle sagge precauzioni e aver fiducia che ce la faranno.

L'autrice

Sharon Kantanie vive a Brentwood, Tennessee con i suoi genitori ed è fortunata ad avere la famiglia di sua sorella che vive nelle vicinanze. Ha 38 anni e le è stata diagnosticata la FOP a sei. Si è specializzata nell'insegnamento alla Vanderbilt University.

22.

Ridefinire l'indipendenza

Adulti con la FOP

di Myra Bellin

Ginocchia, spalle e anche sono fatte di ossa, legamenti, muscoli e cartilagine, tutti calibrati per il movimento. Con la FOP però, la crescita delle ossa extra impedisce il movimento e, con il progresso della malattia, le articolazioni che non funzionano più correttamente rendono difficile sedersi o camminare o piegarsi o estendersi. Queste difficoltà colpiscono molti altri aspetti della vita. Attività come farsi la doccia, mangiare e vestirsi possono essere condizionate, il che significa che questi problemi di autonomia accompagnano la condizione. Le persone con la FOP possono vivere da sole? Le persone con la FOP dovrebbero contare sulla famiglia o disporre di qualcuno che li aiuti? Dove trovano degli assistenti? E' possibile aiutare una famiglia con la FOP a mantenere l'indipendenza? Come?

Gli adulti con la FOP hanno molti stili di vita diversi. Steve Eichner ha 37 anni, sposato, ha un dottorato di ricerca e ora lavora come coordinatore della programmazione informatica in Texas. Sharon Kantanie, 38 anni ha trascorso un semestre al college ma è ritornata a casa dopo che una riacutizzazione le ha bloccato le anche, ha conseguito una laurea specialistica in istruzione e ha lavorato sia come insegnante che come tutor privato. Roger zum Felde è Tedesco ed ha 40 anni, vive in un appartamento vicino ai suoi genitori. Ha lavorato nell'industria chimica per 15 anni e poi ha continuato a svolgere un lavoro di contabilità a casa per cinque anni. Una apparizione come ospite in un talk show televisivo sulla FOP ha aperto il mondo del giornalismo al Sig. zum Felde e ora aiuta a scrivere e produrre documentari sulla FOP. Tonya Barnes, 38 anni, ha vissuto prima con il ragazzo e poi da sola per diversi anni, ma è tornata a casa per aiutare la madre dopo la morte del padre.

A causa delle limitazioni fisiche imposte dalla FOP, la condizione spesso implica la necessità di aiuto fisico dalle altre persone. Ovviamente, la quantità di aiuto necessario dipende dal livello di disabilità. Steve Eichner trova difficile prendere gli oggetti al supermarket e dice che la maggior parte delle persone lo aiutano piuttosto volentieri se lo chiede. Steve non ha avuto bisogno di altro aiuto nella vita quotidiana, ma Sharon, Tonya e Roger hanno tutti degli assistenti, ognuno per i propri bisogni e programmi. Roger si è organizzato con persone diverse per aiutarlo in cose diverse, come vestirsi, preparare da mangiare, o per i massaggi.

Questi assistenti lo aiutano a conservare il suo appartamento all'interno di una residenza per adulti.

Sharon e Tonya hanno anche degli assistenti sia giornalmente che a ora. Tonya trova che ci sia un vero vantaggio nell'averli perchè "ti fa rimanere indipendente dalla tua famiglia. Prendere da sola le decisioni". Gli svantaggi, pensa, vengono dal bisogno di privacy-----gli estranei sanno i dettagli privati della sua vita. Tonya sottolinea che è stato importante essere molto chiari e forti con gli assistenti sulle sue necessità, istruendoli su come aiutarla così che causino inavvertitamente dei traumi. La fiducia è un punto importante con gli assistenti e, lei dice, è importante ascoltare il tuo istinto sulle persone e parlare delle questioni che preoccupano. Tonya dice che fare i colloqui e scegliere gli assistenti, durante un processo difficile, l'ha aiutata ad avere il controllo della sua vita.

Anche a Sharon piace avere degli assistenti perchè non solo la aiutano, ma danno ai suoi genitori più libertà e tranquillità che deriva dal sapere che viene assistita. I riferimenti dei medici, rispondere o mettere annunci, il passaparola----- sono tutti metodi per trovare degli assistenti.

L'adattamento è una parola importante per chi vive con la FOP; in un modo o nell'altro, chi ha la FOP altera il suo ambiente di vita per poter essere il più indipendenti possibile. Tonya Barnes offre alcuni esempi di come ha adattato il suo ambiente.

Avevo una rampa installata quando non potevo più salire le scale. Non ci si accorge di quanto possa restringersi la tua vita quando non puoi più salire le scale. Avevo una passerella installata nella doccia, ho acquistato un letto ospedaliero completamente elettrico, una sedia reclinante e sollevante e la sedia per mettermi in piedi. Quando non sono potuta più entrare ed uscire dal letto, le mie ore di assistenza sono aumentate.

Quando Sharon Kantanie ha lasciato casa per il college, nei mesi in cui viveva da sola era aiutata dall'assicurarsi che l'ambiente potesse essere adattato alle sue esigenze.

Abbiamo trovato degli strumenti di adattamento così che potessi spazzolarmi e lavarmi i capelli, vestirmi, ecc. Ho imparato a guidare. Abbiamo trovato un college abbastanza vicino a casa ma abbastanza lontano per sentirmi "da sola". Abbiamo realizzato degli adattamenti speciali all'università.

Una ragione per cui Steve Eichner è felice di un trasferimento recente in Texas è perché una casa con solo un piano è sia più plausibile sia più economica lì di prima vicino a Washington, D.C. E Roger zum Felde ripensa e rivede costantemente il suo ambiente per mantenere la sua indipendenza----- per esempio, ora ha un letto in cui può entrare in piedi e che poi si abbassa elettronicamente.

Gli adulti con la FOP possono variare i loro gradi di aiuto fisico, ma, come dice Tonya Barnes "il nostro corpo può essere limitato, ma la nostra mente lavora alla grande" Mantenere e promuovere il senso di indipendenza che è separato dai bisogni fisici è una priorità e il supporto della famiglia è cruciale, in particolare nei primi anni. Steve Eichner la vede così:

Anche se la FOP richiede determinate sfide, non potete lasciare che impediscano a voi e a vostro figlio di fare esperienza nella vita. Dovete creare e favorire l'indipendenza presto. Mentre c'è una grande quantità di soluzioni tecnologiche (aste estensibili, strumenti speciali, ecc.), instillate la creatività e la capacità di risoluzione di un problema. E' sorprendente cosa si può fare con una grucciona e un po' di determinazione.

Tonya Barnes esprime sentimenti simili e avverte i genitori di non tenere un figlio con la FOP in una "bolla" --piuttosto; dovrebbero incoraggiarlo a fare esperienza nella vita.

E' molto importante lasciare che vostro figlio sia bambino! Fategli conoscere i limiti e abbiate fiducia che userà il buon senso. Sono grata che i miei genitori non mi abbiano limitato. Conservo i miei ricordi di infanzia e tutto ciò che ero in grado di fare. Andavo in bicicletta, giocavo a calcio, a nascondino e ho guidato per due anni.

Mantenere un atteggiamento attivo di fronte alla FOP ha aiutato che ne è colpito in tutte le aree di indipendenza. Steve Eichner è ancora in grado di sedersi per via di una procedura medica avuta nell'adolescenza. Riconoscendo che la sua anca sinistra si sarebbe probabilmente fusa in un modo che gli avrebbe impedito di sedersi, i suoi medici hanno tentato di vincere il processo ingessandolo a tredici anni----l'idea era controllare la posizione della fusione. A causa di questa limitazione del gesso, Steve ora è in grado di sedersi e può usare una sedia a rotelle elettrica, che spesso mette anche gli altri a proprio agio. "Una sedia a rotelle non sfida le norme delle persone", dice. E ritiene che gli altri siano più a loro agio nel vederlo in una sedia a rotelle che vedere una postura e un passo goffi e strani per loro.

Roger zum Felde si ripensa e si rivede di fronte all'invasione della FOP sulla sua mobilità. Quando non gli è stato più possibile usare la mano sinistra per scrivere, si è allenato a lavorare con la mano destra. Era sempre importante per Roger guadagnare da solo e ha avuto un lavoro per molti anni. Quando ulteriori restrizioni fisiche hanno reso troppo difficile andare a lavoro regolarmente, ha mantenuto un ufficio a casa per cinque anni e quando questo è diventato troppo difficile, Roger ha indirizzato le sue energie ad un lavoro giornalistico sulla FOP.

Sharon Kantanie pensa che sia importante per lei concentrarsi su quelle cose che può fare. "Tutti hanno forze e debolezze. Le mie sono solo di tipo fisico e questo mi lascia dipendente dalle altre persone." E' ancora tutor e trascorre molto tempo al computer occupandosi e editando i progetti di scrittura, mantenere la corrispondenza e montare i filmati. Tonya Barnes ha ignorato il consiglio di un consulente della scuola superiore e ha studiato ragioneria. Non ha rimpianti. Ha potuto lavorare come ragioniera quando si è diplomata, ha vissuto con il ragazzo per diversi anni e poi ha vissuto da sola. Anche se non ha più un lavoro, Tonya è contenta di aver conseguito delle abilità commerciali. Ama fare i quilt ora e riceve

aiuto occasionalmente nel seguire questo hobby dato che può stendere solo un braccio.

Riguardo il consiglio per chi ha la FOP e le loro famiglie, Roger zum Felde sottolinea l'importanza di essere forti. La sua famiglia lo ha aiutato non dicendo mai che non poteva fare qualcosa, piuttosto hanno lavorato duro per cercare di aiutarlo a compiere ciò che voleva, che fosse andare a scuola con il suo migliore amico da bambino, o aiutare a ridisegnare il bagno o lottare per i benefici finanziari che gli spettavano per varie leggi e programmi governativi.

Sharon Kantanie riconosce che “Non è facile, anche se l’hai affrontato per tutta la vita. Ma penso in generale che è meglio concentrarsi sul positivo piuttosto che sul negativo, sulle cose che puoi fare piuttosto che su quelle che non puoi fare.”

E Steve Eichner dà il seguente consiglio alle famiglie:

Fate! Non potete lasciare che la paura di cosa può accadere con la FOP vi immobilizzi-----se lo fate, la malattia “vince” nettamente. Guardando a un percorso di carriera (sempre un’incertezza), cercate di evolvervi in un mondo che non richiede molto viaggio o impatto o un programma fisico, attraverso l’istruzione, per avere un percorso elastico che elevi la vostra esperienza fisica se diventate più limitati nel movimento in seguito.

La programmazione attenta aiuta, come un po’ di fortuna.

L'autrice

Myra Bellin è una scrittrice freelance che vive e lavora a Philadelphia, PA. Il suo interesse nella FOP è cominciato dopo una visita al Mutter Museum quando ha cominciato a porsi domande sulla vita che una volta animava Harry Eastlack, domande che l’hanno portata ad incontrare i membri della comunità FOP. Ha pubblicato in The Rambler, The Philadelphia Inquirer e Ceramics Monthly.

23.

FOP e scuola

Panoramica e discussione

di Susan Duberstein

“E’ il primo giorno di scuola”.

Queste parole evocano immagini ed emozioni a tutti. I bambini possono pensare all’odore delle gomme nuove, l’eccitazione di andare sullo scuolabus per la prima volta, la timidezza di incontrare un nuovo insegnante e i compagni di classe. Gli insegnanti devono tutti conoscere l’attesa che creano un nuovo anno e una nuova classe, come la gioia di veder tornare gli studenti, ora nella classe successiva, che saluteranno il loro vecchio insegnante giù nell’atrio. Oppure-----per i genitori-----il brivido di vedere il proprio figlio pronto per quella stessa grande avventura, orgogliosi del traguardo e solo un po’ in trepidazione al pensiero di lasciarli andare. (E magari l’eccitazione di avere qualche ora libera!)

Ho rivisitato quel brivido a cominciare dall’agosto 2001, quando ho ricominciato la scuola per avviare i pre-requisiti per la facoltà di medicina. Come studentessa “non-tradizionale” che era stata fuori dalla scuola per più di undici anni, ero eccitata, entusiasta e spaventata a morte.

Ogni nuova esperienza porta nuove sfide e ogni nuova sfida ha le sue potenziali difficoltà. Per i genitori di bambini con la FOP, o con qualsiasi malattia cronica, queste preoccupazioni sono più concrete. Tutti i genitori si preoccupano per la sicurezza dei loro figli, dell’accettazione da parte dei loro compagni e della comprensione degli insegnanti e dello staff scolastico; questi problemi sono solo più specifici ed immediate per i genitori che affrontano la FOP.

Le pubblicazioni elencate nel *Catalogo delle Risorse FOP* dell’IFOPA, disponibile sul sito IFOPA www.ifopa.org, particolarmente l’articolo “FOP e Scuola” di questa collezione, svolgono un lavoro meraviglioso nel delineare il tipo di domande che si dovrebbero fare, le risorse che andrebbero esplorate e le possibili soluzioni agli ostacoli tecnici o fisici in classe. Inoltre, le newsletters sulla FOP e l’e-mail newsgroup FOPonline sono modi utili di passarsi le buone idee a cui gli altri sono giunti e i metodi che gli altri hanno escogitato per gestire con successo le difficoltà insolite e individuali che possono presentarsi ai bambini con la FOP all’inizio dell’anno scolastico.

Questo articolo non vuole reinventare la ruota, ma fare una panoramica più personale dei consigli sia dai genitori sia dagli educatori che hanno avuto esperienza

con i bambini con la FOP. Ho anche parlato con molti pediatri esperti sui bambini con esigenze mediche speciali.

Sono una futura pediatra e una delle frasi ad effetto del nostro lavoro è “guida anticipatoria.” Ci insegnano che il nostro lavoro non è solo esaminare il bambino e trattare i problemi che li portano in ambulatorio, ma pensare avanti e sollevare problemi che possono non essersi verificati ancora e chiedere le risposte che un genitore può non accorgersi che sono importanti o pensare di darle. Direi che questo è esattamente la stessa prospettiva di cui un genitore di un bambino con la FOP ha bisogno-----per essere preparati non solo al tipo di domande che si devono fare, ma anche al tipo di risposte che si possono dare da ambo le parti. Nel corso della mia ricerca, sembrava che più domande facevo, più ne avevo e questo è probabilmente il messaggio principale da portare a casa per tutti: tenete le linee di comunicazione aperte tutto il tempo perchè non si sa mai quando qualcuno verrà fuori con qualcosa a cui avreste voluto pensare prima.

Gli studenti, i genitori e gli educatori che hanno contribuito ai loro pensieri non saranno identificati per nome, sia per ragioni di privacy sia perchè non volevo che la discussione fosse specifica per ogni luogo o situazione. Alcuni problemi erano puramente tecnici, alcuni piuttosto personali e alcuni applicabili a ogni bambino nel mondo come a quelli con la FOP. Generalmente, era chiaro che ci fossero molte preoccupazioni costanti.

Sicurezza

Chiaramente, la sicurezza era di gran lunga il problema principale per quasi tutti quelli con cui ho parlato. Dalla verissima possibilità di conseguenze permanenti agli incidenti fisici apparentemente minori, la sicurezza deve essere prioritaria. Dato che è improbabile che tutti quelli che lavorano nella scuola abbiano sentito parlare della FOP, la famiglia deve anche istruire e questo può essere un compito scoraggiante.

La cosa rincuorante che ho scoperto è stata che la stragrande maggioranza delle storie sia degli educatori che dei genitori era assolutamente positiva. La prima cosa che un insegnante mi ha detto è stata che “era estremamente importante che [la classe] un luogo fisicamente confortevole e sicuro.” E’ andata avanti dicendo, “Il nostro amministratore ha tenuto una riunione speciale con il medico [dello studente] per aiutare l’intero staff ad adeguarsi all’importanza del prendere delle misure preventive,” e questa è una grande idea. Mettere insieme i partecipanti da diverse sfere di cura dello studente è un fantastico modo di assicurarsi che tutti abbiano le informazioni necessarie. (Penso che sia importante aggiungere che i problemi di privacy sono molto spesso una seria preoccupazione per i genitori-----come pediatra, la considero una fiducia molto speciale. Le leggi sulla privacy clinica sono rigide per un’ottima ragione; le cartelle cliniche di vostro figlio non devono essere di accesso per nessuno che non sia direttamente coinvolto con il trattamento. Tuttavia, l’informazione sulla FOP non è specifica per nessun bambino e l’informazione è importante per alleviare le paure e le preoccupazioni dell’aver cura di un bambino con la FOP. Non è necessario per il personale non-medico conoscere

i dettagli del trattamento di un bambino, ma è essenziale capire le ragioni dietro alla necessità di sicurezza e le misure di protezione.)

Vivere la routine giornaliera con l'insegnante è stato sollevato molte volte come esempio di un buon modo di essere sicuri che non ci siano difficoltà impreviste; questo di solito viene realizzato durante il processo di preparazione di un IEP (Programma di Istruzione Personalizzato) o di altra documentazione. Assicuratevi di rivedere ogni parte del giorno e chiedete di vedere il programma su carta. "Potete pensare di aver affrontato ogni possibile problema in classe e poi vi accorgete che ci sono due gradini per scendere alla caffetteria," ha detto una madre mestamente. "E allora hanno suggerito che [il bambino] pranzasse in classe!"

Su questa nota, è una sfortunata realtà che l'affidabilità sia spesso una ragione per limitare l'attività del bambino, piuttosto che un motivo per trovare una soluzione. Gli amministratori della scuola possono essere eccessivamente preoccupati di potenziali pericoli e gli insegnanti o gli assistenti possono aver paura di non essere in grado di fornire un'assistenza adeguata per il bambino con un bisogno speciale. Almeno un genitore ha detto di aver dovuto prendere un avvocato per controbattere alle paure sulla sicurezza della scuola e questo è deplorabile. Il punto fondamentale è che è la scuola che dovrebbe agevolare lo studente, non il contrario. "Che dovessero lavorare per rendere le cose sicure ...era semplicemente il loro dovere," ha dichiarato un altro genitore seccamente. "Perché non accetteremmo di essere tagliati fuori". Molte di queste preoccupazioni possono essere gestite con una sufficiente informazione e lavorando insieme per creare un piano chiaro sia per i problemi quotidiani sia per i passi da fare in una potenziale emergenza.

Voi siete naturalmente il gestore primario della sicurezza per vostro figlio, ma gli amministratori, lo staff di classe e gli altri studenti devono afferrare la necessità di prendere delle precauzioni. "Non è niente di personale. Non mi fido di nessuno" è il mantra di una mamma e tutti devono trovarsi sulla d'accordo su questo argomento. Inoltre, il bambino dovrebbe anche essere sostenuto e incoraggiato ad essere proattivo nella sua cura, adeguatamente alla sua età. Lui è l'unica persona che garantisce sempre di essere presente in ogni possibile situazione, dopo tutto!

Comprensione

Una delle grandi cose della pediatria è che i bambini, indipendentemente dai loro problemi di salute, sono sempre bambini. E' una parte enorme di ciò che amo della mia futura professione. "Volevo sentirmi come un bambino normale il più possibile senza troppe cose che mi distinguessero come diverso," un adulto con la FOP ricorda. Questo è stato ripetuto tante volte dai genitori, da ex studenti ed educatori nel raccontare storia dopo storia dei modi per inserirsi, partecipare e godere delle loro esperienze scolastiche insieme ai compagni di classe.

Il rapporto con i compagni è fondamentale per queste esperienze. Gli altri ragazzi non sapranno cos'è la FOP più degli adulti, ma lo si può insegnare anche a loro. Un giovane particolarmente motivato ha condotto un'assemblea per tutte le classi del suo anno in diversi momenti della sua carriera scolastica per introdurre i suoi

compagni alla FOP! Questo livello di partecipazione e indipendenza è straordinario e alcuni bambini possono preferire lavorare con gruppi più piccoli di amici, ma avere il sostegno del proprio gruppo è indispensabile.

I compagni di classe possono aiutare uno studente in modi in cui un adulto non potrà mai----loro sono gli unici che condividono il tempo in classe, che fanno gli stessi giochi, ridono degli stessi scherzi e si divertono con le stesse cose stupide che dicono gli adulti. Chi aiuta gli studenti può assisterli con compiti semplici come portare i libri o i vassoi del pranzo e “allacciare le scarpe da ginnastica” come ha detto una madre sarcasticamente.

Più di un genitore ha parlato con me dei tipi di capacità di vivere che non vengono insegnati in classe l'assertività, il rafforzamento, l'indipendenza, la socializzazione. “[Il campo di gioco] è dove tutti i ragazzi sviluppano le ‘vere’ abilità di cui hanno bisogno per affrontare la vita dopo la scuola”, ha scritto un genitore. Partecipare ad una gamma piena di attività nel modo più ordinario possibile significa essere incoraggiati; avere il sostegno degli amici in classe può ammorbidire molte difficoltà minori. “Lo incoraggiamo anche a dare oltre che a prendere e ad aiutare gli altri studenti,” ha continuato quel genitore. La reciprocità è una parte grande di ogni buon rapporto-----se un altro studente aiuta nel portare i libri, magari voi potete aiutarlo con i compiti di matematica.

Anche gli “amici” più grandi delle classi superiori possono essere di enorme aiuto quanto “gli angeli custodi”, come una madre li ha descritti. Durante la mia formazione, ho spesso notato quanto insolitamente maturi possono essere molti ragazzi con problemi di salute ed avere un/una more mature “grande fratello/sorella” più maturo/a con cui parlare può funzionare meravigliosamente. Naturalmente, anche i fratelli di uno studente, se ne ha, fanno parte grandemente della socializzazione-----ma magari non in modo così speciale come la Grande Sorella dell'ottavo grado quando hai solo dieci anni.

Equilibrio

Il messaggio da portare a casa quì: niente è più importante di un bambino che ha una buona istruzione e si sente a suo agio, accettato e attivamente coinvolto a scuola. Seconda ai problemi di sicurezza, questa idea probabilmente viene fuori maggiormente. La realtà del bisogno di proteggere i bambini fisicamente può spesso essere sproporzionata al desiderio di dar loro un'esperienza scolastica il più normale possibile e questa può essere una delle parti più difficili della FOP sia per i genitori che per i figli.

Sì, è inevitabile che i ragazzi con la FOP siano “diversi”, ma non troppo. La FOP può essere un fattore di complicazione, ma le complicazioni possono essere aggirate. Fortunatamente, come è stato abbondantemente chiaro, la creatività è praticamente illimitata per quanto riguarda questo tipo di soluzioni. Le attività possono essere adattate, un aiuto extra, se necessario, fornito e l'enfasi posta su obiettivi per cui il bambino non è limitato.

Un genitore, che aveva problemi con l'inserimento di suo figlio a scuola, è stato molto eloquente nella sua frustrazione: "Sento molto fortemente che [a scuola] l'ago della bilancia oscilla sempre in direzione della limitazione delle esperienze e lo combatto sempre", mi ha detto. "Ci sono buone ragioni per rimanere, ma continuo a sentirmi stretta tra dir loro perchè devono stare attenti e perchè no."

Un'altra complicazione forse inevitabile: maturando, il desiderio di indipendenza dei bambini può venire in conflitto con le decisioni "delicate". Durante il mio turno di medicina dell'adolescenza, una giovane con cui ho parlato della sua condizione cronica-----non la FOP-----mi ha detto fermamente che voler essere "come tutti gli altri" era al centro di molto del comportamento ribelle adolescenziale, che l'ha portata a combattere molto del trattamento clinico e delle precauzioni. "Mi sono sempre sentita come se mi dicessero cosa non potevo fare," mi ha detto. "E io avrei detto, beh, troverò un modo per farlo comunque, perciò lavorate con me e non contro di me, capite?" Sì, signora, ricevuto.

La dichiarazione più semplice e più sentita su questo argomento è venuta da un insegnante:

"In base alla mia esperienza, il consiglio che darei...è di interagire con tuo figlio con la FOP allo stesso modo che con gli altri figli. Rispettalo, amalo e abbi aspettative grandi."

Ben detto.

Risorse

Gli articoli precedentemente citati, accessibili sul sito della FOP, vanno molto oltre lo scopo di questo articolo nell'elencare tutti i tipi di soluzioni ad alta e bassa tecnologia agli ostacoli comuni, perciò non andrò avanti nell'elenco. Inoltre, le risorse disponibili per agevolare gli studenti variano così tanto in base alla zona e alla giurisdizione che è impossibile generalizzare, ma la cosa principale da ricordare è che non si può mai sapere cos'è disponibile a meno che non si chieda. Quindi chiedete!

Sotto questo titolo menzionerei l'argomento degli assistenti personali. Questo argomento è un po' delicato e non c'è una risposta giusta per ogni bambino. Alcune famiglie hanno scoperto che un assistente è una risorsa indispensabile per il loro bambino e hanno forgiato dei legami incredibilmente stretti con le persone speciali che hanno lavorato affianco del bambino per anni. Per alcuni, gli assistenti sono ritenuti degli ausili utili in determinate situazioni in cui un'assistenza extra è richiesta e per altri, i cui figli possono preferire più indipendenza, sono ritenuti non necessari o persino invadenti. La maggior parte dei sistemi scolastici prevedono un assistente personale sul posto; alcuni possono essere personali del bambino o responsabili di più di un bambino con dei bisogni speciali. In ogni caso, non può far male indagare su cosa è disponibile.

Alcuni bambini ce la fanno molto bene con un aiuto minimo giorno per giorno offerto dai loro compagni; alcuni possono aver bisogno di un'attenzione più

individualizzata e naturalmente la questione può sempre essere rivista man mano che le esigenze fisiche dello studente cambiano e il suo livello di indipendenza e complessità cambia. Naturalmente è importante considerare il livello di assistenza che ci si può aspettare.

I compagni di scuola possono aiutare a portare i libri o condividere gli appunti, ma non sarebbero in grado di assistere ai bisogni più personali. Un vantaggio dell'assistente professionale è anche quello di fornire una fonte di assistenza stabile dove un insegnante può essere distratto o uno studente di aiuto essere assente.

Nel decidere se un assistente fa o meno al caso del vostro bambino, scoprite cosa è disponibile, ricordate che spesso è più facile ridurre che decidere a metà strada che si ha bisogno di più aiuto ed essere preparati ad adattarsi man mano che le esigenze del bambino cambiano nell'una o l'altra direzione.

Come gli assistenti scolastici e gli studenti di aiuto, le risorse comprendono la tecnologia assistenziale. Questo spazia dall'accessibilità per le sedie a rotelle a cose semplici come una lavagna inclinata per rendere più facile prendere appunti o una bandiera da tenere per un bambino non in grado di alzare la mano. I problemi di mobilità nel cambio di classe potrebbe essere risolto semplicemente lasciando la classe un paio di minuti prima; diverse persone hanno parlato dell'aver dei libri in più a casa o in diverse classi così da non doverli portare per tutto il giorno, o dell'usare un leggio o dell'occupare un posto particolare in classe per facilitare la partecipazione. Queste sono tutte cose semplici che possono essere sistemate in ogni classe o scuola. Gli esperti di tecnologia assistenziale professionale esistono, sebbene potreste dover chiedere a proposito e questi specialisti possono essere risorse incredibili.

Riguardo il trovare i fondi e i servizi, molte persone hanno fatto notare che non è sufficiente seguire ciò che ogni organizzazione suggerisce. La scuola può avere un elenco, ma anche il vostro pediatra, la vostra parrocchia o un altro luogo di culto, le agenzie governative e i gruppi comunitari. Un genitore ha detto, "Con più gente parlo, più gente ha la possibilità di aiutare." Il successo dei così tanti eventi di raccolta fondi per la FOP parla forte-----la gente vuole aiutare ma non può sapere di cosa si ha bisogno o che non si ha bisogno affatto di aiuto.

Il discorso scuola privata contro scuola pubblica è spesso venuto fuori. Alcuni genitori ed ex studenti hanno parlato di classi più piccole e un'attenzione più individuale come fattori positivi nella scelta delle scuole private, mentre altri hanno citato il desiderio di far frequentare al bambino la stessa scuola dei fratelli o degli amici del quartiere come fattori significativi nella scelta di rimanere nella pubblica.

Ogni bambino con un problema di salute cronico avrà bisogno di agevolazioni, anche se si tratta solo di saltare la scuola più spesso. Qualche genitore trova che le scuole private siano più aperte al tipo di adattamento di cui i loro bambini hanno bisogno o che l'accesso alla terapia occupazionale o ad altri extra era più facile nel sistema pubblico. La presenza o l'assenza di un infermiere a scuola è stato anche menzionato in relazione a questa decisione. Un altro buon punto è stato che nella

maggior parte delle zone l'iscrizione di un bambino nella scuola privata non significa che non abbia diritto alle risorse pubbliche.

Sostegno

Anche questa categoria è venuta fuori diverse volte e il consiglio è stato forte, chiaro e inequivocabile: sostenere presto e spesso. Non è mai presto per iniziare delle discussioni ed è importante tenere dei registri accurati delle persone con cui si è parlato, quali argomenti sono stati discussi e quali aspettative ci sono per il futuro.

Siate preparati! “Andate sempre con un elenco di domande e preoccupazioni riguardo a come aiuteranno il vostro bambino a creare un ambiente in cui possa imparare in base alle sue esigenze,” è stato il consiglio molto saggio di una mamma. Il suggerimento di trascrivere non può essere più che messo in evidenza. Troppo spesso, dato che vengono alla luce diversi argomenti e le discussioni prendono varie direzioni, si dimenticano i punti salienti. Per gli incontri formali, specialmente se ci sono molte persone coinvolte, inviare in anticipo un e-mail o un fax di una copia degli argomenti ai partecipanti può anche essere di aiuto.

Non solo un calendario approssimativo consente a tutti di essere sicuri che siano affrontati tutti gli argomenti, ma se ci sono delle informazioni che vanno prima ricercate, darà agli amministratori, agli insegnanti o ad altri la possibilità di prepararle. Niente è più frustrante di raccogliere alla fine tutti gli assistenti in una stanza, solo per sentir ripetere, “E’ una buona idea-----mi informerò e vi farò sapere.” Ottimizzate il tempo insieme agli assistenti nella vita del vostro bambino organizzandovi in anticipo.

Alcune famiglie hanno gli assistenti sociali o altro sostegno professionale il cui lavoro è aiutare a smaltire le procedure. Ci sono volte in cui l’assistenza degli esperti è inestimabile-----non ha senso passare ore a dare istruzioni se c’è qualcuno intorno il cui lavoro è compilare i moduli! Che abbiate o no questa possibilità, un amico stretto o un familiare che sia un “secondo paio di orecchie” può essere anche di grande aiuto. “Mantiene la scuola onesta, se vuoi,” mi ha detto un adulto con la FOP. “E cancella le possibilità di ‘ha detto’ dopo il fatto.” Gran consiglio.

Siete il primo e principale sostegno di vostro figlio, senza dubbio. Sembra un cliché, ma è comunque vero. Nessun altro sarà mai intimamente consapevole dei bisogni di vostro figlio-----con un’eccezione, lui o lei stesso/a. A livelli appropriati all’età, di nuovo, è anche importante che il bambino inizi ad essere coinvolto con la programmazione e le necessità della sua scuola. I ragazzi con la FOP attraversano gli stessi stadi di sviluppo normale come ogni altro ragazzo e quando una madre mi ha detto “[Mio figlio] è il miglior supporto di se stesso,” quella dichiarazione mi è risuonata nelle orecchie molto fortemente come una dichiarazione che questo bambino era pronto ad assumersi il mondo. Cos’altro si potrebbe chiedere?

E’ stato un piacere e un privilegio che mi chiedessero di contribuire alla nuova Guida. La parte della mia futura carriera che aspetto di più è l’opportunità di essere coinvolta nella vita sia dei bambini che dei genitori ed è sempre stata una gioia

essere onorata dalla loro fiducia. Grazie a tutti quelli che hanno risposto e per tutte le storie e i suggerimenti di che sono stati un'ispirazione.

L'autrice

Susan Duberstein è una studentessa al quarto anno di medicina presso il SUNY Downstate Medical Center a Brooklyn, New York. E' stata coinvolta nell'IFOPA nel corso dell'assistenza in un concerto di raccolta fondi nel 2000 e ha svolto l'internato nel laboratorio della FOP nell'estate del 2004. Svolgerà la specializzazione in Neurologia Infantile presso l'Albert Einstein College of Medicine a partire da luglio 2010.

24.

FOP e scuola

Idee e risorse

(Adattamento dall'articolo intitolato "FOP e Scuola," nel Catalogo delle Risorse FOP dell'IFOPA, disponibile sul sito IFOPA www.ifopa.org)

La FOP di solito non colpisce l'intelligenza o le abilità cognitive. Tuttavia, colpisce negativamente l'accesso sicuro ai locali della scuola, l'uso e il maneggiare il materiale scolastico e lo svolgimento tipico delle funzioni scolastiche. Le necessità di un bambino con la FOP a scuola sono la manipolazione delicata, la prevenzione delle cadute o degli urti; il posizionamento del bambino in modo tale che possa vedere, sentire ed avere accesso ai luoghi (banco, pavimento) e al materiale scolastico con il minimo sforzo possibile del suo corpo.

Gli svariati problemi che sorgono a scuola possono essere suddivisi per livello di età: scuola materna, scuola elementare (dal 1° al 5° anno), scuola media o secondaria (dal 6° al 12° anno) e transizione e istruzione post secondaria e impiego. Passando il bambino da un ambiente ad un altro, molti adattamenti restano uguali, alcuni formano la base per nuove sistemazioni e alcuni non sono più necessari. Nota: Questo articolo si riferisce solo alla legislazione degli Stati Uniti (consultare la fine di questa sezione per la descrizione di queste leggi), ma i suggerimenti di adattamento sono universali.

Scuola Materna ed elementare

Durante gli anni prescolari, i bambini con la FOP sono fondamentalmente come i loro compagni. Alcuni possono avere rigidità nella parte superiore del corpo e problemi di equilibrio, ma in generale il loro corpo funziona come quello dei loro amici. Questo significa che il problema principale in questo periodo è il bisogno di prevenire un trauma che possa dare inizio a una riacutizzazione. Quando si prepara un bambino con la FOP per la scuola materna, la maggior parte dei genitori pensa che il miglior modo di assicurarsi che tutti capiscano tutti i pericoli è un confronto faccia a faccia in cui il migliore interesse del bambino è chiaramente il focus. Un tale confronto dovrebbe comprendere tutti quelli coinvolti con l'esperienza educativa del bambino, quali i nuovi insegnanti, i precedenti, gli assistenti (se ci sono), l'infermiere della scuola e chi fornisce un servizio come i terapisti occupazionali (OT), i terapisti fisici (PT), i logopedisti, ecc.

Le decisioni a cui si giunge durante questo incontro dovrebbero essere trascritte per facilitare gli aggiornamenti agli altri partecipanti e incoraggiare la conformità. Lo si può fare informalmente, o il programma può far parte di un "Programma di Educazione Individuale (IEP)" conforme all'Atto sull'Istruzione del Soggetto

Disabile (IDEA)) o parte del “Piano 504” scritto (conforme all’Atto di Riabilitazione del 1973). Leggere sotto per maggiori informazioni. Questo incontro dovrebbe aver luogo prima che cominci la scuola per assicurarsi che l’inserimento del bambino sia continuo e naturale. In generale, più si fa prima dell’inizio della scuola, meglio sarà per il bambino.

I dubbi che possono sorgere nella scuola materna ed elementare sono elencati sotto:
Assistente individuale: I genitori devono decidere se richiedere un’assistenza individuale per il bambino con la FOP. Il focus primario dell’assistenza nella scuola materna sarebbe di cercare di evitare al bambino i traumi facendo attenzione a rischi di tutti i tipi, come le superfici scivolose, i pericoli di inciampo, i pericoli dei campi di gioco e altri bambini (spesso con scarso controllo degli impulsi). Quando i bambini crescono, l’assistente non solo cerca i pericoli, ma assiste anche il bambino a pranzo e in bagno (se necessario), porta i libri, pone il materiale davanti al bambino (se necessario), copia i compiti, trascrive altro lavoro quando è appropriato per limitare l’affaticamento del braccio e assicura la sicurezza durante gli spostamenti per la scuola. Se l’assistente è il miglior modo di tenere il bambino al sicuro dipenderà dalla grandezza della classe, le strutture e la disposizione della scuola e il grado di rigidità del bambino a causa della FOP.

Tavoli e banchi: I tavoli e i banchi dovrebbero essere dell’altezza giusta per minimizzare l’estensione del collo e della schiena del bambino mentre scrive, disegna e gioca. Per facilitare le abilità precoci di scrittura, il piano del banco inclinato o di una tavola per scrivere (che si può realizzare attaccando col nastro adesivo due raccoglitori) può aiutare un bambino con il movimento del collo ristretto ad imparare a scrivere senza sforzo. Un banco che può essere regolato in diverse altezze/o angoli potrà adattarsi ai vari gradi di flessibilità della schiena e del movimento del braccio di un bambino con la FOP nel corso di uno o diversi anni. Un design “a misura di sedia a rotelle” (che è curvo per consentire alla sedia a rotelle di arrivare molto vicina al banco) può fornire al bambino con la FOP il massimo spazio di accesso con un movimento del braccio limitato. Anche una struttura ad L, di due banchi, può ottimizzare la quantità di spazio accessibile al bambino con la FOP.

Sostegni per fogli e libri: Per assistere la lettura o la copiatura, un sostegno per la pagina può essere estremamente di aiuto. Per un bambino, che non può abbassare la testa per guardare un libro sul banco, un sostegno per il libro è essenziale.

Sedia: la sedia di un bambino con la FOP deve essere molto stabile, possibilmente imbottita e all’altezza giusta così che i piedi del bambino sono sempre fermamente piantati sul pavimento per un adeguato allineamento della schiena. In base alla posizione dei gomiti del bambino, può essere necessario che la sedia sia senza braccioli. Si può aver bisogno che la sedia sia girevole.

Sedersi sul pavimento: Sedersi in cerchio sul tappeto può essere difficile se il bambino non può sedersi per terra senza sostegno. Una sedia che metta in piedi, un

sedile sul pavimento, un cuscino grande o a fagiolo può aiutare il bambino a restare allo stesso livello dei suoi compagni.

Appoggio per i piedi: Un appoggio per i piedi può aiutare il bambino a mantenere una posizione appropriata dalla gamba all'anca, riducendo così lo sforzo della schiena e della colonna mentre è seduto.

Posti a sedere prioritari: dato che gli studenti con la FOP spesso non possono girare la testa a causa della rigidità del collo, dovrebbero sedersi dove possono vedere l'insegnante facilmente e senza sforzo. Inoltre, far sedere lo studente di fronte alla classe può anche adeguare la moderata perdita di udito spesso associata alla FOP.

Sostegni in velcro per il materiale: Il materiale scolastico, come le penne, i fogli, ecc. può essere messo a portata di mano del bambino con la FOP mediante sostegni tenuti da velcro.

Zaini: Per ridurre lo sforzo alla schiena del bambino, uno zaino con le rotelle può essere di grande aiuto, come anche un secondo gruppo di libri a casa e/o un assistente che porti le cose.

“Pick me stick”: Come sostituto dell'alzare la mano, molti genitori creano un “pick me stick”, che ha un oggetto su un bastoncino che può essere agitato per catturare l'attenzione dell'insegnante.

Modifiche agli esami e ai compiti: Il bambino con la FOP può aver bisogno di più tempo per gli esami e i compiti che richiedono molta scrittura.

Armadietti: Per favorire l'indipendenza, l'appendiabiti di un bambino con la FOP può essere abbassato all'altezza a lui adeguata. Per ridurre i pericoli della folla, l'armadietto dovrebbe trovarsi in un'area meno esposta al traffico dei bambini che vanno ai loro armadietti tutti nello stesso momento.

Valutazioni OT e PT: Le valutazioni di terapia occupazionale (OT) e di terapia fisica (PT) della forza delle braccia e delle mani del bambino, delle abilità motorie, dell'equilibrio, della capacità di transizione da una posizione seduta a eretta e l'abilità di curarsi indipendentemente possono essere molto di aiuto. Se necessario, i terapeuti possono lavorare su queste capacità, mantenere la forza e la flessibilità muscolari attuali e compensare la rigidità in aumento purchè apprezzino come va fatto senza sforzare il corpo del bambino.

Valutazione con Tecnologia Assistita (AT): La valutazione con tecnologia assistita (AT) : La tecnologia assistita è ogni dispositivo che aiuta una persona disabile a svolgere un compito. Comprende dispositivi a bassa tecnologia, come i prendi-matite e ad alta tecnologia come tastiere per computer speciali. Il tempo appropriato per la valutazione AT è stabilito dai limiti fisici del bambino, dalle difficoltà educative e dalle raccomandazioni degli insegnanti, dei genitori e dei terapeuti. Un

buon valutatore AT sarà capace di suggerire i dispositivi e il software a risparmio di tempo ed energia per aiutare il bambino con la FOP a stare al passo con i compagni e risparmiare la forza e le energie delle braccia. Qualche esempio di AT sono i computer con software e hardware con accesso facilitato (mouse con trackball, tastiera sul video, software di predizione di parola, tasti di scelta rapida per digitare le lettere maiuscole con una battuta, software di riconoscimento vocale e computer palmari come Palm Pilot o iPAC).

Indipendenza: La scuola può assistere nella creazione delle attività che consentiranno al bambino con la FOP di sviluppare il suo crescente senso di indipendenza e la sicurezza di sé, specialmente a scuola. Questo può comprendere portare i messaggi agli altri insegnanti nei momenti in cui l'atrio è tranquillo, aiutare i bambini più piccoli a pranzo, pulire una zona dai rifiuti, ecc.

Ispezione: Il genitore può richiedere di ispezionare la classe sui pericoli di sicurezza, come i passaggi stretti o con ostacoli, libri sul pavimento, tappeti (che possono dover essere attaccati con il nastro adesivo), ecc. sia all'inizio dell'anno scolastico che periodicamente durante l'anno.

Educazione fisica: In questi momenti, le attività di EF varieranno da attività semplici e sicure, come i giochi e gli esercizi, ad attività più movimentate e/o rischiose, come la ginnastica e il calcio. Queste attività possono essere modificate secondo la necessità del bambino con la FOP. Lo studente potrebbe essere escluso dall'educazione fisica, frequentare l'EF adattativa (un programma creato apposta per lui), o fare terapia fisica. Un distretto scolastico si è organizzata per dare i crediti di EF ad una bambina con la FOP in una classe speciale di nuoto che ha aiutato il suo sviluppo fisico in molti modi.

Ricreazione e gioco: Per un bambino con la FOP, il fattore sicurezza è il problema maggiore. Se c'è un assistente personale, dovrebbe rimanere vicino al bambino e cercare di sorvegliare l'area intorno a lui in cerca di eventuali pericoli, quali rischi di inciampo, bambini che corrono, ecc. È importante cercare di trovare i modi per far partecipare il bambino alle attività di gruppo scelte dai bambini nonostante la presenza di un adulto. Questo diventa più difficile man mano che i bambini crescono perché cominciano a inventare i loro giochi e la maggior parte di loro implicano correre, arrampicarsi, inseguimenti, wrestling e altro che il bambino con la FOP potrebbe non essere in grado di fare in sicurezza. Per aiutare a coinvolgere gli altri bambini in ciò che il bambino con la FOP sta facendo, il genitore o l'insegnante può portare del materiale o l'attrezzatura speciale che tutti possono usare durante la ricreazione, come giocattoli di sabbia, pale con il manico lungo per il recinto con la sabbia, grandi gessi da usare per colorare o per giocare a tris sul muro o per terra, palle morbide da calciare, afferrare, ecc. L'idea è creare dei giochi divertenti, sicuri e coinvolgenti.

Attività dopo-scuola: Il bambino con la FOP dovrebbe essere in grado di frequentare le attività di dopo-scuola appropriate se sono offerte al resto degli studenti. Il distretto scolastico può dover pagare l'assistente che frequenti anche

queste attività. Questo può dipendere dalla classificazione educativa del bambino e dal livello di sostegno del genitore.

Trasporto: Se il bambino con la FOP prende un autobus, l'assistente sull'auto dovrebbe essere istruito sulla FOP, capire la necessità di sicurezza e delle cinture e avere l'opportunità di fare domande. Alcuni bambini con la FOP hanno il trasporto che ferma davanti alla porta di casa, al contrario di sostare alla fermata, in cui ci sarebbe il rischio di camminare e aspettare.

Regole di sicurezza: E' importante che gli altri bambini della classe siano consapevoli delle speciali regole di sicurezza relative alla FOP. Sia l'insegnante che il genitore possono parlare con i bambini con un linguaggio a loro comprensibile per raccontar loro un po' sulla FOP e ricordare di spingere sempre le sedie vicino al tavolo, appendere il giubbino così che nessuno vi inciampi, non spingere verso la porta, ecc. I genitori dovrebbero anche discutere con la scuola su come aver cura del bambino con la FOP durante le esercitazioni anti-incendio, i veri incendi e altre emergenze, quali incidenti di scontro.

Incontri del personale: per diffondere una corretta informazione sulla FOP e i bisogni del bambino, i genitori potrebbero incontrare non solo gli insegnanti e i terapeuti, ma anche il personale ausiliario scolastico, come il personale della mensa, della manutenzione e altri.

“Incontri di sensibilizzazione”: Educare tutti sulla FOP----studenti, genitori, tutti----può minimizzare le prese in giro e il bullismo poi. Un incontro di sensibilizzazione può essere semplice come con tra compagni di classe e il personale, un'assemblea generale, o una via di mezzo. Può essere una vera opportunità per educare la scuola sulla FOP e i problemi del vivere con una malattia cronica.

Comunicazione: Alcuni genitori hanno scritto lettere ai genitori di tutti i bambini dello stesso anno scolastico del figlio con la FOP per spiegare la FOP e come colpisce loro figlio. E' un modo per essere sicuri che gli altri genitori abbiano informazioni accurate sulla FOP e non solo le storie di seconda mano dai ragazzi. Dato che avete aperto la porta alla comunicazione con una lettera, può essere più facile per gli altri genitori parlare con voi di vostro figlio e la FOP.

Informazioni di emergenza: Le tessere di emergenza FOP dell'IFOPA dovrebbero essere tenute in classe insieme ad informazioni di contatto aggiuntive di chi chiamare in caso di un'emergenza, come la mamma, papà, il pediatra, ecc.

Scuola secondaria (dal 6° al 12° anno) e transizione

Leggere, scrivere, ricercare, pensare e le attività extra-curricolari vengono tutte in mente. Per aiutare lo studente con la FOP nella riuscita, gli adattamenti precedenti andrebbero rivalutati per vedere se sono le opzioni disponibili migliori e più aggiornate. Ci possono anche essere alcune nuove preoccupazioni da considerare, quali la transizione alla vita dopo le superiori al college e/o l'impiego.

Assistente personale: Per uno studente di questa età, i doveri dell'assistente aumentano. Lui o lei può assistere lo studente a pranzo e in bagno (se necessario), a portare i libri tra una classe e l'altra, sistemare il materiale (provette nel laboratorio di scienze, ecc), prendere appunti e copiare i compiti, trascrivere altro lavoro quando appropriato e aiutare lo studente con gli spostamenti intorno alla scuola così che siano sicuri e in orario. Il ragazzo e l'assistente possono aver bisogno di lasciare ogni lezione cinque minuti prima per evitare la folla di studenti nell'atrio.

Valutazione con tecnologia assistita: Contemporaneamente all'aumento notevole del lavoro scolastico, la FOP può limitare la mobilità dello studente. AT ora può comprendere l'attrezzatura di mobilità come una sedia a rotelle, uno scooter e un bastone e altra tecnologia elettronica, come un notebook, software e hardware con accesso facilitato, un mouse con trackball che si tiene in una mano invece che fatto roteare sulla scrivania, tastiera sul video, software di predizione di parola, tasti di scelta rapida per digitare le maiuscole con una battuta e il software di riconoscimento vocale. I computer palmari come Palm Pilot o iPAC sono anche utili per gli studenti con un'ampiezza di movimento limitata. Negli ultimi anni, un'altra valutazione approfondita AT andrebbe effettuata per verificare se l'AT deve essere riaggiornato. Per esempio, un computer desktop può essere aggiornato in base alle necessità correnti dello studente con una minitastiera senza fili, un mouse con trackball, il software Kurzweil che consente allo studente di scansionare un libro, leggerlo ed estrarre le annotazioni sullo schermo del monitor e una stampante/scanner per casa.

Modifiche agli esami e ai compiti: Ci può essere bisogno ora di ulteriori modifiche agli esami e ai compiti, come gli esami orali, tempo in più, meno compiti a casa, lavori scritti sul Palm Pilot (che significa che dovranno essere portati a casa, scaricati, stampati e riconsegnati a scuola).

Adeguamenti SAT: Il Test Scolastico Attitudinale (SAT) offerto da Collegeboard.com è un test standardizzato preso da una scuola media e superiore. Il punteggio è inviato ai college come modo per confrontare gli studenti di una classe di diploma in tutta la nazione. Il Test Scolastico Attitudinale Preliminare (PSAT) è un SAT "pratico" che si fa nell'autunno nella scuola media. Il punteggio del PSAT è usato per nominare gli Studiosi di Merito Nazionali.

Gli adeguamenti per il PSAT e il SAT si possono fare per gli studenti disabili. Il

College Board approva l'adeguamento. Il consigliere della scuola superiore è la persona che negozia gli adeguamenti per voi con il College Board.

Siamo consapevoli dei seguenti adeguamenti forniti agli studenti con la FOP: più tempo, come “mezz'ora di più”, che è il 50% più del tempo di solito consentito agli studenti per il test (per esempio, 90 minuti per un test da 60 minuti); una persona che registra/trascrive le risposte; permesso di muoversi durante il test quando necessario ad alleviare la rigidità fisica; luoghi per il test alternativi per facilitare l'accesso o un posto a sedere speciale, come l'ufficio del consigliere; e sedute divise, per agevolare lo studente che non tollera 4½ ore di una singola sessione, l'adeguamento del tempo standard di 3 ore per il test, perciò effettua il test diviso in due sessioni, 2¼ ore ognuna, preferibilmente in due giorni consecutivi.

Transizione: Le scuole pubbliche devono occuparsi della transizione alla vita post-scolastica per gli studenti che hanno il Piano di Istruzione Individuale (IEP o IPE). I servizi di transizione iniziano quando lo studente ha 14 anni. Lo studente e la sua famiglia decidono gli obiettivi per il futuro. Il personale scolastico e comunitario lavora con lo studente e i genitori durante gli ultimi anni di scuola pubblica per preparare lo studente alla vita dopo il diploma. La Riabilitazione Vocazionale è coinvolta con i servizi di transizione durante l'ultimo anno di scuola superiore. I servizi di transizione richiesti dal Piano 504 non sono altrettanto descritti.

Istruzione post-secondaria e impiego

L'istruzione post secondaria è l'istruzione dopo la scuola superiore, come l'università, il college, il tirocinio tecnico o vocazionale. Ecco qualche risorsa disponibile:

DO-IT: DO-IT sta per Disabilità, Opportunità, lavoro su Internet e Tecnologia. Una grande risorsa per gli studenti disabili chiamata DO-IT (Disabilità, Opportunità, lavoro su Internet e Tecnologia) la si può trovare su www.washington.edu/doit/. Il sito DO-IT fornisce informazioni sui seguenti argomenti e altro: prepararsi per il college, agevolazioni finanziarie (comprese le informazioni sulle borse di studio), abilità di sopravvivenza al college, ottenere le agevolazioni per avere un tutor, usare la tecnologia per ottimizzare i successi al college e nella carriera, un elenco di programmi DO-IT, ecc.

“Sarah Va al College”: “Sarah Va al College” è un articolo informativo e di ispirazione su una giovane donna con la FOP e come trova le agevolazioni e il sostegno finanziario di cui ha bisogno per frequentare il college e vivere al campus. La storia mostra come la determinazione, la perseveranza e un lungo elenco di cose da fare può portare al proprio obiettivo. E' stato pubblicato nelle newsletters del 2004 dell'IFOPA. Per leggerlo, andate al seguente URL:
<http://depts.washington.edu/healthtr/notebook/transitionstories.pdf>

Ufficio per i Servizi agli Studenti Disabili o DSS: Ogni college e università che accetta i dollari federali (quasi tutti) ha un ufficio che lavora per assicurare agli studenti con disabilità documentata di ricevere le agevolazioni di cui hanno

bisogno. Le agevolazioni possono essere le seguenti: una persona che prenda gli appunti, un assistente in laboratorio, compiti di laboratorio di gruppo, classi spostate in luoghi accessibili, più tempo per gli esami, servizi di scansione, computer con tecnologia assistita speciale (come la tastiera sul video, entrata per la voce, mouse con trackball, ecc.), e i testi su CD.

Il seguente è un elenco di risorse disponibili negli Stati Uniti. Altri paesi possono avere risorse simili.

Dipartimento di Riabilitazione Vocazionale, o DVR o VR: La Riabilitazione Vocazionale è un programma del governo federale americano. E' amministrato da ogni stato. La missione del VR è rendere le persone disabili in grado di ottenere e mantenere un impiego. Se una persona si qualifica, in base al grado di disabilità e necessità finanziaria, il VR può pagare per la frequenza e i libri, per la tecnologia assistita (come l'hardware e il software più attuali e completi), i dispositivi di mobilità, il trasporto, i supporti uditivi, le ore di servizio e altro per aiutare una persona a formarsi per il tipo di lavoro che vuole svolgere. Cercate le informazioni di contatto nell'elenco telefonico sotto "Stato" o cercate "Riabilitazione Vocazionale + (il vostro stato)" su Internet.

Diritti di Legge: In base alla Sezione 504 dell'Atto di Riabilitazione de 1973 e l'Atto degli Americani con Disabilità del 1990, "nessun soggetto altrimenti qualificato con una disabilità sarà, unicamente in ragione della sua disabilità, escluso dalla partecipazione a, negato ai benefici di, o soggetto a discriminazione per ogni programma o attività di ente pubblico". Questi sono i diritti di tutti coloro con disabilità ovunque nella società.

Ticket to Hire: Ticket to Hire è un servizio nazionale gratuito di riferimento per assistere i datori di lavoro nell'assunzione di lavoratori motivati, qualificati con disabilità dal Programma Ticket to Work dell'Amministrazione della Previdenza Sociale. Ticket to Hire è una risorsa di reclutamento per datori di lavoro che li collega alle Reti per l'impiego della loro comunità che hanno dei candidate pronti per lavorare. Bisogna ricevere i servizi da una Rete per l'impiego o da un'Agenzia di Stato per la Riabilitazione Vocazionale al fine di essere considerato per un lavoro da Ticket to Hire. I datori di lavoro, le Reti per l'Impiego e le Agenzie di Stato per la Riabilitazione Vocazionale possono sapere di più su TICKET TO HIRE chiamando 866-TTW-HIRE, o 866-889-4473 (V/TTY) o inviando un e-mail a tickettohire@earnworks.com. Inoltre consultare www.earnworks.com.

Reddito di Previdenza Supplementare (SSI): SSI è un programma in base al quale viene pagato un importo mensile alle persone disabili a seconda delle necessità. Il reddito e i beni famigliari vengono presi in considerazione per stabilire se si è qualificati per l'SSI. Ai 18 anni di età, si possono avere fino a \$2000 in beni ed essere ancora qualificati per l'SSI. Le persone che ricevono i benefit dell'SSI sono anche qualificati per l'Assicurazione Sanitaria Medicaid e per richiedere un assistente. La Previdenza Sociale ha altri programmi per cui si può essere qualificati, compreso il Social Security Survivors Benefits e il Social Security

Disability Benefits. Per maggiori informazioni, si prega di consultare www.ssa.gov o chiamare 800-772-1213.

Come trovare gli articoli di ausilio

Per maggiori informazioni sull'argomento FOP e Scuola e le idee sui possibili adattamenti, si prega di consultare:

Capitolo 25, "Trovare le Risorse", contiene un elenco di articoli che possono essere di aiuto per la scuola e la vita.

Il *Catalogo delle Risorse FOP* dell'IFOPA, disponibile sul sito IFOPA www.ifopa.org. Consultare le sezioni su "Elettronica" per i prodotti informatici, "Risorse Informatiche" per informazioni sui bambini e i giovani e "Istruzione e Ricreazione."

Le leggi statunitensi che regolano l'istruzione degli studenti disabili

Negli Stati Uniti, esistono diverse leggi a sostegno dei servizi speciali da disporre per i ragazzi disabili e vengono applicate per tutto il periodo scolastico, dalla scuola materna al diploma. La legge più nota è l'Atto per l'Istruzione dei Soggetti con Disabilità (IDEA), la legge federale che richiede che le scuole pubbliche rendano disponibili a tutti i ragazzi disabili eleggibili un'istruzione pubblica adeguata in un ambiente non restrittivo che sia appropriato alle sue necessità. Se i bambini hanno bisogno dei servizi speciali di istruzione per effetto di questa legge, seguono un Piano di Istruzione Individuale o IEP.

La seconda legge a sostegno dell'inserimento dei ragazzi con bisogni speciali è la Sezione 504 dell'Atto di Riabilitazione del 1973, la legge federale che proibisce la discriminazione della disabilità in istituzioni che ricevono i Fondi Federali, quali le scuole. Questa legge richiede un "gioco ad armi pari" per tutti gli studenti, compreso quelli con disabilità. I ragazzi che ricevono i servizi per questa legge hanno un "Piano 504" scritto. Per maggiori informazioni su queste leggi e altre questioni riguardanti l'istruzione di un ragazzo con bisogni speciali, si prega di consultare www.wrightslaw.com, un sito prezioso che fornisce informazioni facilmente comprensibili per i genitori su istruzione, istruzione speciale, sostegno e la buona gestione della burocrazia dell'istruzione.

Quali di queste leggi si applica meglio alla situazione di ogni ragazzo con la FOP dipende da diversi fattori, come i sintomi fisici, la performance scolastica e gli standard dello stato in cui il ragazzo vive. Il distretto scolastico può classificare uno studente con la FOP come bisognoso di assistenza per l'Istruzione Speciale per effetto della IDEA perché la FOP causa "difficoltà nell'istruzione" che solo una serie complessa di servizi può adeguare, come un'assistenza full-time, la Terapia Fisica e Occupazionale, i servizi di Tecnologia Assistita e /o il trasporto "porta per porta". D'altro canto, qualche distretto scolastico rifiuta di classificare un ragazzo con la FOP in questo modo a meno che non sia ad un livello

inferiore, cioè presenta delle difficoltà “scolastiche”.

Al fine di assicurare le agevolazioni necessarie nel modo più efficace, è molto importante che i genitori conoscano le persone che si occuperanno dell’istruzione speciale e della disabilità nel loro distretto scolastico. Il genitore può cercare consiglio agli insegnanti, al preside, al rappresentante scolastico dell’Istruzione Speciale PTA (se presente), al collaboratore dell’istruzione speciale a scuola (come l’insegnante della sala risorse) e ai genitori di altri ragazzi disabili. Naturalmente, aiuta conoscere lo stato e le leggi federali prima di richiedere i servizi e le agevolazioni. Il sito di Wrightslaw su citato (www.wrightslaw.com) ha stato per stato le “pagine gialle” che vi forniranno le fonti locali in grado di consigliarvi. *Exceptional Parent Magazine*, un’altra grande risorsa per i genitori di bambini in età scolare con bisogni speciali e/o malattie croniche, ha anche una guida delle risorse eccellente stato per stato. Si prega di consultare www.EParent.com per maggiori informazioni. Qualunque sia il livello di conoscenza di istruzione speciale del genitore, il tatto, il rispetto reciproco e il desiderio di educare sulla FOP arriveranno lontano per dare al bambino tutto ciò di cui ha bisogno per riuscire bene a scuola.

25.

Trovare le risorse

di Sharon Kantanie

Le risorse per le persone disabili grazie al cielo sono molto più facili da trovare

che prima che ci fossero i cataloghi e il web. Eppure, con le esigenze specifiche della FOP, trovare l'oggetto o l'attrezzo giusto non è sempre facile. Ecco alcuni suggerimenti per facilitare un po' la ricerca.

Una delle prime risorse di cui molte famiglie oggi possono disporre sono altre famiglie che vivono con la FOP. Anche se le famiglie sono geograficamente lontane, si può aiutare anche solo con una chiamata o un e-mail. Un modo per raggiungere molte famiglie tutte insieme è attraverso FOPonline, un e-mail newsgroup. E' molto più semplice vedere se qualcuno ha affrontato la stessa sfida prima di reinventare la ruota e cominciare da zero. Potete conoscere le invenzioni uniche come un supporto per il gelato, un volta-pagine automatico e una forchetta da golf club, o conoscere come altre famiglie affrontano i vari problemi come la scuola e se va bene bucare le orecchie. Per maggiori informazioni su FOPonline, contattare l'IFOPA al 407-365-4194 o inviare un e-mail together@ifopa.org.

Un'altra buona risorsa è il Catalogo delle Risorse FOP dell'IFOPA, disponibile sul sito IFOPA www.ifopa.org. E' un database di attrezzi e oggetti, compresi gli articoli usati dai membri dell'IFOPA come quelli attentamente scelti dai cataloghi, di siti web e passaparola. Se non avete un accesso ad internet, contattate l'IFOPA e saranno lieti di aiutarvi.

Cosa fate se non riuscite ancora a trovare cosa state cercando? Bene, allora aiuta essere pieni di risorse. Se avete l'accesso ad internet, andate sul vostro motore di ricerca preferito (come Google). Pensate alle parole per descrivere cosa state cercando. Spesso digitare una buona descrizione per la ricerca è una componente importante per trovare informazioni rapidamente. Se siete troppo vaghi, potreste avere troppi risultati e i link che sarebbero di maggiore aiuto possono non comparire nelle prime pagine. Se non vedete ciò di cui avete bisogno, provate a cambiare parole. A volte potreste imbattervi in un link che non è esattamente quello che cercate al momento, ma sembra interessante o potrebbe essere di aiuto dopo. Una persona davvero piena di risorse salva anche quelle informazioni!

Un altro buon approccio è fare domande alle persone il cui lavoro è relative ai vostri bisogni. I terapeuti occupazionali possono essere di aiuto alle persone con la FOP perchè hanno accesso alle informazioni sugli articoli speciali che possono aiutare ad essere più indipendenti. Un medico può aiutare con un problema di salute, o magari aiutarvi a trovare un assistente, se lo cercate. Un assistente insegnante, oltre a dare assistenza, potrebbe conoscere un attrezzo che può darvi una maggiore indipendenza.

Anche le riviste rivolte alla disabilità sono una buona risorsa. Considerate di conservare le copie-----data la natura progressiva della FOP, non si sa mai quando qualcosa letto mesi prima può tornare utile. Considerate anche di chiedere di essere sulla mailing list di una società che produce o vende articoli creati per aiutare le persone disabili. Alla fine di questo articolo c'è un elenco di risorse.

Inoltre, non trascurate la vostra materia grigia. Riflettete se potete essere in grado di risolvere il problema da soli, per esempio progettare un oggetto che non esiste ancora. Il risultato non deve essere sofisticato, purchè funzioni. Se avete un'idea, ma non avete le capacità per realizzarla da soli, cercate un ingegnere o un artigiano. Una persona con la FOP l'ha fatto e ha realizzato un letto che può sollevarsi fino alla posizione in piedi. Una madre aveva una biciletta speciale create per la figlia, adattando i concetti che aveva visto in alter biciclette per I bambini con bisogni speciali.

La FOP richiede spesso di pensare “fuori dagli schemi” ed essere creativi. Ogni persona avrà esigenze diverse e servizi e articoli diversi sono disponibili in diversi paesi. Speriamo che questo articolo vi abbia dato dei punti di partenza che vi aiutino a trovare le cose di cui avete bisogno. Continuate a leggere per avere altre idee riguardo dove rivolgersi per aiuto. Le risorse elencate comprendono le informazioni dei membri dell'IFOPA nel mondo, come informazioni del *Catalogo delle Risorse FOP* dell'IFOPA, disponibile sul sito IFOPA www.ifopa.org. (Online troverete immagini e maggiori informazioni).

Camera da letto e bagno

Articolo	Descrizione	Dove trovarlo
Sostegni Mangar, "Mangar Booster" e "Sollevatore di Cuscino"	Sostegni di spostamento	Tel: 01544 267674 nel Regno Unito
Cinture di sollevamento per letto	Cinture che si possono usare per aiutare una persona a muoversi nel letto	Disponibile nei negozi di forniture sanitarie
Cuscini e materassi	Sono disponibili molte opzioni	Consultare "Stare comodi" in "Miscellanea sulla salute dalla testa ai piedi" nel capitolo 12. Consultare anche il <i>Catalogo delle Risorse FOP</i> dell'IFOPA, disponibile su www.ifopa.org .
Letto posizione in piedi - opzione 1	Letto sollevabile fino alla posizione in piedi	Logic move Stand-Up Bed da www.auforum.com o international@auforum.com ; disponibile in Europa
Letto posizione in piedi - opzione 2	Letto adattato specificatamente per sollevare la persona fino alla posizione verticale	www.ottobockus.com o 800-328-4058 (società internazionale, letto adattato da azienda tedesca)
Letto posizione in piedi - opzione 3	Letto adattato specificatamente per sollevare la persona fino alla posizione verticale	Contattare l'IFOPA per maggiori informazioni, compreso un articolo della newsletter su questo letto
Interfono	Utile per la comunicazione di notte (o in altri momenti).	Si può usare un interfono acquistabile in negozio o installare professionalmente un sistema di interfono. Un'alternativa è usare un sistema telefonico Panasonic PBX come quelli da ufficio. Questa è un'opzione molto versatile con cui si può chiamare da stanza a stanza o la casa intera, ma è anche più costosa e può richiedere un'installazione professionale.
Perno per rubinetto	Consente ad una persone con estensione limitata di manovrare il rubinetto	Realizzabile in casa con un cardine, un perno e Styrofoam (Consultare il <i>Catalogo delle Risorse FOP</i> dell'IFOPA, disponibile su www.ifopa.org)
Modifica al lavabo	Consente ad una persone con estensione limitata di manovrare il rubinetto	Installazione di un rubinetto a collo di cigno con controlli separati che possono essere montati davanti al mobiletto
"Rubinetti Touchless" Kohler e rubinetto Delta "e-Flow"	I rubinetti riconoscono quando una persona è vicina e si aprono e chiudono	www.kohler.com o www.deltafaucet.com Contattare un rivenditore

	automaticamente	Kohler o Delta nella vostra zona.
WC Vitra montato a muro	Si può montare all'altezza desiderata.	www.vitra.com Contattare un rivenditore Vitra nella vostra zona
Sedili per WC rialzati	Si agganciano al WC per aumentarne l'altezza.	Contattare un'azienda di forniture mediche nella vostra zona
WC giapponese	Sedile per WC con bidet integrato (lavaggio con acqua)	www.washlet.com o i rivenditori Toto
"Sedili per WC Avanzati" Clessence	Il sedile del bidet si adatta a molti WC, ha sia il lavaggio posteriore che quello femminile	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Sollevatore WC	Si monta sotto un WC standard, aumenta l'altezza di 10 cm	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Barre di appoggio per bagno	Per la sicurezza in bagno	www.ottobockus.com o 800-328-4058 (azienda internazionale)
Docce roll-in (con ingresso per sedie a rotelle)	Assenza di soglia per entrare agevolmente	www.barrierfree.org , 877-717-7027, www.clarkmedical.com o 800-889-5295, Silcraft all'800-348-4848. Si può anche avere una doccia personalizzata roll-in integrato (Si consigliano piastrelle di 2.5 cm non lucide per evitare di scivolare)
Oximed	Adattamenti per bagno, letti speciali, materassi ecc.	www.oximed.com.br

Articoli informatici

Articolo	Descrizione	Dove trovarlo
Targus Wireless Multimedia Presenter	Trackball senza fili con caratteristiche di presentazione aggiuntive	www.targus.com
Trackball	Disponibili con e senza fili, modalità opzionale di operare al computer invece di usare un mouse	Kensington (www.kensington.com) e Logitech (www.logitech.com) entrambi producono trackballs
Rollermouse Pro	Studiato per fornire un'alternativa ergonomica al mouse	www.rollermousepro.com Demo e video online disponibili
Tastiere su video	Tastiere su video, si digita usando il mouse, predizione di parola	www.lakefolks.org/cnt (per PC), www.ahf-net.com/reach.htm (per PC) o www.assistiveware.com/keystrokes.php (per Mac)
Tastiere BAT	La tastiera può essere usata con una mano sola	www.infogrip.com o 800-397-0921 (Consultare il <i>Catalogo delle Risorse FOP</i> dell'IFOPA, disponibile su www.ifopa.org)
Tastiere ergonomiche	Molte aziende producono tastiere ergonomiche	www.ergonomicsmadeeasy.com
Software di riconoscimento vocale	Utilizza un computer parlando in un microfono	Naturally Speaking (PC) e Via Voice (PC e Mac) su www.nuance.com , iListen (Mac) su www.macspeech.com
Comandi casa	I sistemi di computer attivati dalla voce possono comandare quasi ogni cosa in casa.	www.multimediasigns.com or 888-353-3996
Cornice per computer Ergomart	Può sollevare, abbassare, inclinare lo schermo del computer. Può essere montato al muro o sulla scrivania	www.ergomart.com
Vassoio regolabile per tastiera	Consente all'utente di tenere la tastiera ad altezze regolabile	Diverse aziende li producono: www.humanscale.com , www.neutralposture.com , www.ideaatwork.com
Database Abledata	Database di attrezzature	www.abledata.com o 800-227-0216
RESNA (Rehabilitation Engineering & Assistive Technology Society of North America)	Progetto di assistenza tecnica	www.resna.org o 703-524-6686
National Council on Independent Living	Valuterà i vostri bisogni e vi aiuterà a trovare i fondi	www.ncil.org o 877-525-3400

Cucinare e mangiare

Articolo	Descrizione	Dove trovarlo
Mixer personali	Utile per chi ha le mascelle fuse	Rivolgersi ai negozi locali che trattano articoli da cucina.
Minipimer per alimenti	Utile per chi ha le mascelle fuse	Rivolgersi ai negozi locali che trattano articoli da cucina.
Bordo-piatto Sure Fit	Si attacca sul piatto, per chi ha bisogno di prendere il cibo con il cucchiaino	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Stir chef	Rimesta automaticamente nella pentola	www.chefscatalog.com
Forchetta con presa comoda	Forchetta con estensione, angolata	www.ncmedical.com o 800-821-9319; articolo presente solo nel catalogo "Soluzioni Funzionali" e deve essere ordinato chiamando direttamente il rivenditore
Forchetta Golf Club	Forchetta con estensione	Forchetta fatta in casa, mazza da golf tagliata all'altezza desiderata, epossidica
Cucchietta	Cucchiaino e forchetta in un unico utensile	Fatta in casa – forchetta saldata insieme al cucchiaino
Coltelli rocker	Si possono usare con una sola mano	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Utensili con perno di rotazione	Il manico degli utensili ha un perno di rotazione per mantenervi il cibo	www.sammonspreston.com o 800-323-5547
Utensili flessibili	Hanno manici flessibili lunghi fino a 34 cm	www.sammonspreston.com o 800-323-5547
Cannucce lunghe	Più lunghe delle cannucce comuni	Whistle Sippers da Abilitations 800-850-8602 o cannucce di plastica flessibili su www.ncmedical.com o 800-821-9319, www.sammonspreston.com o 800-323-5547
Tazze anti-versamento	Si possono usare distesi	www.sammonspreston.com o 800-323-5547
Ausilio per bere	Bottiglia termica per l'acqua con dispositivo anti-versamento	www.drink-aide.com o 800-336-7022
Articoli per mangiare	Adattamenti per forchette, cucchiaini ecc.	www.expansao.com

Vestirsi e toletta

Articolo	Descrizione	Dove trovarlo
Spazzola con manico lungo	Fatta in casa così che la spazzola può essere personalizzata per andare incontro alle esigenze di ognuno	Fatta in casa con un tubo e una spazzola. Smerigliare la spazzola perchè entri nel tubo e assicurarla con una vite. Consultare il <i>Catalogo delle Risorse FOP</i> dell'IFOPA, disponibile su www.ifopa.org per la foto.
Spazzole e pettini con manico lungo – Opzione 2	Manici fino a 35 cm, le opzioni comprendono una spazzola speciale per lavare i capelli	www.ncmedical.com or 800-821-9319
Bastone per vestirsi	Bastone lungo con diversi ganci su ogni estremità. Si può usare creativamente per diversi scopi.	La maggior parte dei negozi di forniture mediche dovrebbero avere questo articolo. Disponibile anche tramite i cataloghi e il web. Bastoni pieghevoli/portatili disponibili su www.ncmedical.com o 800-821-9319
Calzante con manico lungo flessibile	Si può usare dalla posizione in piedi o seduta	Make Life Easier, www.make-life-easier.com 800-522-0227
Ausili per calzini	Utili per chi non può estendersi. I modelli più rigidi sono meglio di quelli più morbidi.	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Lacci per scarpe elastici	I lacci per scarpe elastici si tendono così non è necessario slegarli/legarli.	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Stand per asciugacapelli	Regolabile in altezza, a collo di cigno flessibile	www.homefocuscatalog.com o 800-634-9585
Manico per spazzolino	Estensione fatta in casa	Fatto in casa, usare una barretta rotonda, nastro adesivo waterproof e se necessario un oggetto per creare spazio tra la barretta e lo spazzolino così che possa entrare nel caricatore facilmente
Abbigliamento per persone disabili	Diverse aziende disegnano abbigliamento per persone disabili che possono avere necessità speciali di vestiario	www.ableapparel.com www.adaptationsbyadrian.com www.rolli-moden.com www.makoa.org/clothing.htm www.supportplus.com www.special-clothes.com www.speciallyforyou.net www.wheelchairjeans.com
Modifiche per il cappotto	Modifiche realizzabili da un sarto	Inserire una zip nel retro del cappotto (non funziona con il cappuccio), fate ritagliare ad

		<p>un sarto una porzione della stoffa nelle maniche, sostituire la cucitura sotto il braccio con il velcro—estendere il velcro lungo tutto il braccio, fodera scivolosa, particolarmente nelle maniche può facilitare l'indossatura del cappotto</p>
Opzioni per il cappotto	Cappotti e mantelle acquistabili in negozio	<p>Cercate cappotti con spalle ampie e ascelle profonde (Lands End può fornire dettagli sui loro cappotti), i cappotti Thinsulate sono più caldi senza essere voluminosi, le giacche Snowboard hanno le zip/aperture sotto le braccia (il catalogo Campmor allo 800-CAMPMOR ha cappotti con queste caratteristiche), le mantelle a volte le si possono trovare nei negozi locali—disponibili anche su cascobaywoolworks.com o www.ebay.com</p>
Articoli per la barba e per pettinarsi, ecc..	La ditta vende anche articoli per mangiare e per sedie a rotelle	www.expansao.com

Modifiche in casa

Articolo	Descrizione	Dove trovarlo
Apri-porte Open Sesame	Apri e chiude le porte	www.opensesamedoor.com o 800-673-6911
Cardine di ampliamento porte	Cardini speciali che aggiungono 5 cm all'ampiezza di una porta, creando un accesso più facile per le sedie a rotelle	www.dynamic-living.com 888-940-0605
Pomello per porte Magic motion	Consente di aprire una porta senza girare il pomello (Anche le maniglie a leva possono essere utili!)	www.dynamic-living.com o 888-940-0605
Comando luci attivato dal movimento di Leviton (sensore occupazione)	Interruttore di luce attivata dal movimento	Home Depot o www.leviton.com
Estensore di interruttore al muro	Una maniglia lunga è aggiunta all'interruttore per facilitare il comando per chi ha capacità limitate di estendersi	www.dynamic-living.com o 888-940-0605
Interruttore per bambini	Estensore per interruttore di luce notturna	www.dynamic-living.com o 888-940-0605
Interruttore universale	Interruttore per comando a distanza di luci ed elettrodomestici	Home Depot o www.leviton.com
Automazione della casa	L'automazione della casa può riguardare le luci automatiche, la distribuzione video dell'intera casa (così non avete bisogno di inserire manualmente DVD, CD ecc.) e qualsiasi altra cosa possiate immaginare.	Contattare un'azienda specializzata in automazione della casa.
QRO Systems "Home Manager"	Comanda porte, TV, video, telefono, elettrodomestici, ecc. con un telecomando	01 473 212218 nel Regno Unito
Ascensore domestico Wheelovator	L'ascensore consente un facile accesso in casa.	www.wheelovator.com o 800-968-5438
Ascensori per casa	Disponibili in varie misure. Se ne avete bisogno, potreste installarne uno di dimensioni extra per facilitare l'accesso alle sedie a rotelle a motore.	Contattare un'azienda che installa ascensori nella vostra zona.
Barra discendente per armadio	La barra dell'armadio si abbassa per essere più accessibile.	www.organizeit.com o 800-210-7712
Lavello, gabinetti, piano cottura regolabili in altezza AD-AS	Si possono alzare o abbassare premendo un pulsante	www.ad-as.com o 800-957-2720
Idea Center	Raccolta di prodotti da aziende che privilegiano il design universale e l'accessibilità	www.ap.buffalo.edu/idea/Brightideas/

Wheelchair.net Community Living links	Raccolta di prodotti che privilegiano il design universale e l'accessibilità	www.wheelchairnet.org/WCN_Living/homemod.html
INFINITEC (Infinite Potential Through Assistive Technology)	Raccolta di prodotti che privilegiano il design universale e l'accessibilità	www.infinitec.org/live/homemodifications/basics.htm
Disability Resources	Raccolta di siti web utili nel costruire o adattare una casa	www.disabilityresources.org/ARCHITECTURE.html
Elenco Nazionale delle Risorse per le Modifiche in casa	Elenca le risorse negli Stati Uniti per le modifiche in casa	www.usc.edu/dept/gero/nrcshhm/directory

Ufficio e scuola

Articolo	Descrizione	Dove trovarlo
Tavole inclinate	Le regolazioni angolari consentono di lavorare ad ogni angolazione.	Consultare www.tifaq.org/accessories/slantboards.html per numerose opzioni. Healthbydesign.com realizza un modello che può passare da seduto a eretto. Le tavole inclinate o leggi si possono trovare in molti cataloghi di prodotti per persone disabili.
Chalkworks chalk writer	Prodotto da Cadaco, lungo 28 cm, disponibile anche da 46 cm, sostiene il gesso	Bed, Bath and Beyond
Intellitools	Mathpad offre un modo ai bambini che hanno difficoltà a scrivere di risolvere i problemi di matematica sullo schermo	www.intellitools.com o 800-547-6747
Stazioni di lavoro Ergoquest	Computer che utilizzano un tavolo che si può reclinare o essere usato a letto	www.ergoquest.com o 888-298-2898
Stazioni di lavoro regolabili in altezza	Si regola l'altezza sia usando una manovella che elettronicamente, alcuni hanno un secondo ripiano ad un'altezza diversa per il monitor o la tastiera	www.ergonomicconnection.com
Sedia Stance Angle	La sedia può essere regolata in molte posizioni, compresa una posizione in piedi reclinata	www.healthpostures.com o 800-277-1841
Sedia stand up	Consente di lavorare in piedi con un sostegno	www.posturite.co.uk
Zaini per sedie a rotelle	Numerose opzioni. Cinghie sulla sedia (slip strap) possono essere usati per scooters e sedie a rotelle a motore	www.advantagebag.com o 800-556-6307
Piano di lavoro regolabile	Il piano di lavoro si può regolare all'altezza/inclinazione necessaria	www.easethepainllc.com
Family Village	Risorsa online, la sezione scuola contiene molti link alle risorse di istruzione	www.familyvillage.wisc.edu
Kid Source	Informazioni per i genitori di bambini disabili relative ai problemi dell'istruzione	www.kidsource.com
Whizz Kidz	Organizzazione per aiutare i bambini disabili a casa e a scuola, con sede nel Regno Unito	www.whizz-kidz.org.uk

Estendersi

Articolo	Descrizione	Dove trovarlo
Manina per grattarsi/Telescopico per grattarsi la schiena	La manina per grattarsi è utile per aumentare l'estensione e regolare gli occhiali, grattare dove prude, raggiungere gli oggetti ecc.	www.shophometrends.com o 888-815-0814
Estensori	Sono disponibili numerose opzioni, sia in termini di lunghezza e stile.	Dovrebbero essere disponibili nei negozi di forniture mediche o su www.ncmedical.com o all'800-821-9319
Bastone per vestirsi	Utile per aumentare l'estensione e anche per altri scopi.	Dovrebbero essere disponibili nei negozi di forniture mediche o su www.ncmedical.com o all'800-821-9319

Svago

Articolo	Descrizione	Dove trovarlo
Sostegni per carte da gioco e mescolatori automatici	Facilitano il gioco a carte	www.thehouseofcards.com/card_accessories.html
Sostegni per gelato	Sostegno per gelato sullo stecco e per cono gelato	
Volta-pagine Compagnie	Volta le pagine di un libro elettronicamente	www.handisurf.net/tourne-pagescompagnie/index.htm
Sostegni per libro	Sostiene il libro per diminuire lo sforzo di tenerlo o guardarlo da un'angolazione scomoda	Molti cataloghi di prodotti per persone disabili offrono i sostegni per libri. Si possono anche trovare localmente.
Biciclette speciali	Biciclette adattative per persone con esigenze speciali diverse, la maggior parte necessiterà di una modifica al manubrio per l'uso da parte di chi ha la FOP	www.rocknrollcycles.com www.freedomconcepts.com www.haverich.com , www.trailmate.com
Bicicletta pieghevole	Bicicletta modificata artigianalmente in base alla necessità dell'utente	Se le biciclette speciali non sono disponibili nel vostro paese, mostrate ad un artigiano le biciclette che vi piacciono e chiedete di crearle
Stand per ricamo	Ricamo senza bisogno di tenere il lavoro	Contattare un negozio locale per il ricamo, www.levencrafts.co.uk www.stitchers-paradise.com

Altre risorse - Internazionale

Articolo	Descrizione	Dove trovarlo
Association Française contre les Myopathies (AFM)	Associazione francese per le malattie neuromuscolari, supporto pazienti (Francia)	www.afm-france.org o +33.1.69.47.28.28
Identités	Catalogo di prodotti (Francia)	www.identites.tm.fr
Associaton des Paralysés de France	Associazione francese per persone con disabilità (Francia)	www.apf.asso.fr
Handisurf.net	Sito web per persone con disabilità (Francia)	www.handisurf.net
Fondation Garches	Sito web per persone con disabilità, presenta molte risorse e un elenco di prodotti e servizi (Francia)	www.handicap.org
T.A.C.Maides Techniques	Catalogo di prodotti (Francia)	+33.2.47.05.73.29
Risorse francesi	Per saperne di più sulle pensioni di disabilità, assistenti e i fondi per l'attrezzatura	CCAS nei municipci locali o Maison du Handicap
Handicat	Informazioni (Francia)	www.handicat.com
Strumento di ricerca di articoli	Ricerca gli articoli disponibili per aiutare le persone disabili	www.aides-techniques-cnsa.fr
CIZ	Risorse per i Paesi Bassi	www.ciz.nl
Ableize	Elenco di risorse relative alla disabilità (Regno Unito)	www.ableize.com
Disability UK	Elenco di risorse relative alla disabilità (Regno Unito)	www.disabilityuk.com
Persons with Disabilities	Guida per persone con disabilità (Canada)	www.pwd-online.ca
Enablelink	Guida per persone con disabilità (Canada), pubblica anche la rivista Abilities.	www.enablelink.org

Altre risorse - Stati Uniti

Articolo	Descrizione	Dove trovarlo
Disability Resources	Sito web con informazioni su Numerosi argomenti relativi alla disabilità	www.disabilityresources.org
Bandaiders and blackboards	Sito con informazioni per bambini, adolescenti e adulti	www.lehman.cuny.edu/faculty/jfleitas/bandaides
Special Needs Advocate for Parents (SNAP)	Sostegno, pianificazione immobiliare, ecc. Pubblica una newsletter con Informazioni su vari argomenti	www.snapinfo.org
Sammons Preston	Catalogo/sito web con articoli relativi alla disabilità	www.sammonspreston.com o 800-323-5547
Dynamic Living	Catalogo/sito web con articoli relativi alla disabilità	www.dynamic-living.com o 888-940-0605
Functional Solutions	Catalogo/sito web con articoli relativi alla disabilità	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Risorse Stati Uniti	Centri per il Vivere Indipendente, Riabilitazione Vocazionale, servizi Medicaid, Reddito di Previdenza Supplementare	Le risorse possono variare da stato a stato
Risorse per Cure	Risorse per aiutare a pagare le cure	www.freemedicine.com www.rxoutreach.com
Exceptional Parent	Rivista mensile per i genitori di bambini con bisogni speciali	www.eparent.com or 800-372-7368
New Mobility	Rivista su argomenti relativi alla disabilità	www.newmobility.com
National Family Caregivers Association	Associazione non-profit di assistenti	www.thefamilycaregiver.org
Council for Disability Rights	Organizzazione avviata dalla madre di un bambino con la FOP, il sito web presenta risorse e informazioni sulla scuola, sulle modifiche in casa e altro	www.disabilityrights.org

Consultare il capitolo 4, “FOP e mobilità”, il Capitolo 13, “Miscellanea sulla salute dalla testa ai piedi” e il Capitolo 24, “FOP e scuola: Idee e risorse” per maggiori informazioni.

26.

Servizi IFOPA

L'IFOPA aiuta le famiglie nell'affrontare le sfide del vivere con la FOP.

Introduzione

L'Associazione Internazionale FOP, o IFOPA, è un'organizzazione non-profit 501(c)(3) di utilità sociale in supporto delle famiglie che affrontano la malattia genetica rara chiamata fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP). L'IFOPA è stata fondata da Jeannie Peeper, una donna con la FOP, nel 1988 come mezzo per far terminare l'isolamento portato dalla FOP. La missione dell'IFOPA è instillare speranza attraverso la ricerca, l'istruzione e il sostegno mentre si cerca una cura per la FOP.

Gli obiettivi dell'IFOPA non si possono raggiungere senza l'aiuto di diversi notevoli gruppi di persone: i nostri meravigliosi volontari, che gentilmente spendono il loro tempo e il loro talento; le famiglie FOP, che attivamente raccolgono fondi; I nostri gentili e generosi contribuenti; il nostro team di ricerca che si dedica straordinariamente; il nostro generoso Consiglio dei Dirigenti, che gestisce l'organizzazione nel raggiungimento degli obiettivi sia a lungo che a breve termine; e il piccolo staff IFOPA, che lavora molto duramente e con molta devozione. Insieme, siamo una squadra incredibile. Speriamo che vi unirete a noi nella nostra missione di trovare un trattamento e una cura per la FOP.

Ad oggi, l'IFOPA ha donato più di \$5 milioni a sostegno di un trattamento e una cura alla ricerca sulla FOP della University of Pennsylvania School of Medicine. Attualmente, l'IFOPA contribuisce approssimativamente con \$500,000 annuali per andare incontro alle esigenze del laboratorio della FOP e per aiutare a realizzare la speranza di un trattamento e una cura.

L'IFOPA si dedica ad aiutare le famiglie nell'affrontare le sfide del vivere con la FOP fornendo I seguenti servizi.

Sito web

L'IFOPA mantiene un sito web www.ifopa.org, che fornisce sia ai membri IFOPA sia al pubblico generico informazioni accurate sulla FOP, sulle famiglie affette dalla FOP e gli sviluppi nella ricerca medica.

Newsletters IFOPA

La *FOP Connection* è la newsletter settimanale dell'IFOPA. Presenta articoli e foto di persone con la FOP, eventi di raccolta fondi, gli sviluppi della ricerca e suggerimenti e risorse per vivere con la FOP. *Milestones* è una newsletter per i donatori che si concentrano sugli sviluppi della ricerca.

Centro Risorse Betty Anne Laue/IFOPA

Il Centro Risorse Betty Anne Laue/IFOPA è stato chiamato così in memoria di una cara amica della comunità FOP, ex Membro del Consiglio e nonna di un membro FOP di nome Ian Cali. Il Centro Risorse è un punto di smistamento centrale per le informazioni sulla FOP. Offre articoli scientifici e medici, i kit del raccoglitore medico per riunire le informazioni mediche personali, le card di emergenza con le informazioni di base su come gestire le emergenze e chi contattare (consultare il capitolo 5 per maggiori informazioni sia sui kit del raccoglitore medico sia sulle card di emergenza), storie interessanti sui membri e su chi raccoglie fondi per la FOP, video e altro. La maggior parte del materiale è gratuito, anche se c'è una quota nominale per i video. Per l'elenco di tutte le risorse disponibili, comprese le copie di *Cos'è la FOP? Una Guida per le Famiglie* e *Cos'è la FOP? Una guida per i Bambini*, contattate il centro risorse utilizzando le informazioni sottostanti:

Le versioni digitali di entrambi le guide sono disponibili sul sito IFOPA www.ifopa.org, nella sezione "Vivere con la FOP".

IFOPA
 P.O. Box 196217
 Winter Springs, FL 32719-6217
 Telefono: 407-365-4194
 Fax: 407-365-3213
 Website: www.ifopa.org
 E-mail: together@ifopa.org

FOPonline e-mail newsgroup

L'IFOPA incoraggia i suoi membri ad iscriversi a FOPonline, un e-mail newsgroup. Offre l'opportunità di condividere i pensieri, le preoccupazioni e le domande. E' importante per la comunità FOP mantenere le linee di comunicazione aperte perchè tutti impariamo gli uni dagli altri solo se condividiamo le scoperte e ci esprimiamo. La mailing list elettronica è un modo per creare ponte tra le migliaia che di solito ci separano gli uni dagli altri.

Sotto ci sono le domande più comuni sulle mailing list. Se avete altre domande o se volete iscrivervi alla lista, contattate l'IFOPA al 407-365-4194 o together@ifopa.org.

Cos'è una mailing list?

Una mailing list è un metodo automatizzato di inviare messaggi a tutte le persone che si iscrivono alla lista e-mail su un determinato argomento. Quando inserite un messaggio, viene immediatamente inviato a tutti quelli sulla lista. Le mailing list sono uno dei modi più efficaci di usare internet per i gruppi di discussione.

Quale tipo di informazioni ci si può aspettare di trovare su FOPonline?

Il principale obiettivo di FOPonline è creare una comunità online dove le persone possano rivolgere domande ed avere consiglio e supporto da altre famiglie e soggetti interessati alla FOP.

Chi può iscriversi a FOPonline?

Iscriversi a FOPonline è aperto ai soggetti con la FOP, ai famigliari, ai professionisti medici o a chi è coinvolto personalmente con qualcuno con la FOP. Al momento dell'iscrizione, si prega di inserire il nome, il numero di telefono e il rapporto con la comunità FOP.

Riguardo la privacy?

La privacy è un argomento importante. La mailing list FOP è impostata in modo che la lista dei membri non sia disponibile ai partecipanti. Se non inserite messaggi, solo gli amministratori della lista avranno accesso al vostro nome e indirizzo e-mail. Tuttavia, quando inserite un messaggio, i partecipanti vedranno il vostro indirizzo e-mail.

Se parlate spagnolo o portoghese, potete iscrivervi a FOPlatinoamerica (spagnolo) o FOPbrasil (portoghese). Per informazioni, contattate info@fundacionfop.org.ar per saperne di più su FOPlatinoamerica o sosfop@uol.com.br per saperne di più su FOPbrasil.

Le linee guida del newsgroup FOPonline sono pubblicate sul sito IFOPA www.ifopa.org nella sezione "Centro Membri".

Vogliamo anche farvi conoscere Pray for FOP Healing (Pregate per la guarigione dalla FOP), un gruppo online che offre ai membri IFOPA l'opportunità di condividere le richieste di preghiera, citazioni di ispirazione e poesie e di parlare di come la fede li sostenga. Per maggiori informazioni o per iscriversi, contattate Theresa Caruso hamsancity@aol.com. Mentre questo gruppo fa parte dei servizi IFOPA, l'International FOP Association (IFOPA) è un'organizzazione non-confessionale/non-religiosa e, come tale, non sostiene, serve o favorisce alcuna organizzazione, pratica, setta o idea specifica religiosa di alcun tipo.

Premio Qualità della Vita

Il programma IFOPA che fornisce le informazioni sulle leggi sui diritti della disabilità, sull'istruzione, sull'attrezzatura di adattamento, sulla tecnologia assistita, sui diritti di governo, sul sostegno e altro è chiamato LIFE (Vita). LIFE sta per "living independently with full equality" (vivere indipendentemente in piena uguaglianza).

Oltre a dare consigli e informazioni, tramite fondi speciali, l'IFOPA offre il premio Qualità della VITA. Il premio Qualità della VITA è stato sviluppato per assistere i membri dell'IFOPA nel vivere più indipendentemente nella loro vita quotidiana.

Eccovi maggiori informazioni su come il Premio Qualità della VITA funziona:

- I Premi LIFE sono per i membri IFOPA che hanno pagato le loro quote annuali o che hanno chiesto di essere sponsorizzati e hanno fornito una conferma medica verificabile della diagnosi di FOP all'IFOPA.
- Non ci sono garanzie che una richiesta sarà accordata. La decisione spetta ad un comitato e i premi andranno in ordine di ricezione delle domande fino ad esaurimento dei fondi del programma.
- L'IFOPA mantiene un Fondo per il Premio LIFE per questo programma di sovvenzione. Questi fondi derivano da donatori e raccolte fondi delle famiglie che indirizzano le loro donazioni al programma LIFE. I donatori e le famiglie sono incoraggiati a contribuire al Fondo per il Premio LIFE così che possa continuare ad essere consegnato ai membri IFOPA.

Per partecipare al Premio LIFE, si prega di contattare l'IFOPA per il modulo di iscrizione o scaricarlo dal sito IFOPA www.ifopa.org nella sezione "Centro Membri".

Per maggiori informazioni sul programma LIFE o il Premio Qualità della VITA, contattare l'IFOPA al 407-365-4194 o together@ifopa.org.

Incontri per le famiglie

L'IFOPA crede nell'importanza di mettere insieme le famiglie che affrontano la FOP per condividere le informazioni e il supporto l'un l'altra. Per questa ragione, l'IFOPA cerca di dare la rara opportunità alle famiglie di tutto il mondo di incontrarsi in un luogo, come di prendere appuntamento con il Dr. Fred Kaplan, la Dr.ssa Eileen Shore, gli odontoiatri, gli ortodontisti e altri professionisti medici così da poter discutere le loro preoccupazioni mediche sulla FOP. Siamo stati molto fortunati ad ottenere fondi per i nostri incontri per le famiglie, che si sono tenuti nel 1991, 1993, 1994 e 2004.

Simposi internazionali

Creando consapevolezza e supporto per il mondo, i simposi internazionali IFOPA rendono in grado le famiglie, gli studiosi e gli specialisti medici di unirsi per condividere le conoscenze e scambiarsi idee ed esperienze. Diversamente dagli incontri per le famiglie dell'organizzazione, i simposi sono più grandi in portata e scopi e spesso hanno un numero maggiore di partecipanti da tutto il mondo. L'IFOPA ha ospitato quattro simposi internazionali sulla FOP, nel 1991, 1995, 2000 e 2007.

Come ci riusciamo

Ogni giorno, i ricercatori FOP sono più vicini a trovare un modo per impedire la crescita dell'osso della FOP. Al fine di accelerare lo studio di possibili trattamenti, l'IFOPA si è impegnata ad assicurare un flusso costante di fondi al Laboratorio di Ricerca sulla FOP alla University of Pennsylvania School of Medicine.

Inoltre, l'IFOPA continua ad aiutare le persone con la FOP in altri modi. Sostiene le conferenze dei membri, educa le comunità generali e mediche, mette in collegamento i membri attraverso le newsletters e il suo sito, assiste le raccolte fondi e si occupa delle esigenze dei pazienti. Senza la devozione e l'impegno dei sostenitori compassionevoli, l'IFOPA non potrebbe compiere la sua missione.

Supporto alle raccolte fondi delle famiglie

Si prega di prendere in considerazione di impegnarvi nelle raccolte fondi. Può essere molto divertente e il modo migliore per assicurare un futuro brillante per chi nella vostra vita ha la FOP. Per via della mentalità semplice dell'organizzazione, idee di tutti i tipi di raccolta fondi sono accettabili, da eventi di grande portata a cene intime a casa. Ricordate: ogni raccolta fondi è importante, grande, piccola e media.

Inoltre, l'IFOPA può assistervi con la raccolta, fornendo il materiale necessario come le newsletters *Milestones*, i fogli dell'IFOPA/FOP "Fatti in Breve", video, brochures, buste per le donazioni, merchandise di sensibilizzazione e assistenza nella programmazione. Per maggiori informazioni, comprese le linee generali scritte per determinati eventi e un elenco di idee possibili di raccolta fondi, oppure per eventuali domande sulle raccolte fondi, si prega di contattare l'IFOPA al 407-365-4194 o together@ifopa.org.

Risultati IFOPA

Se volete passare in rassegna i molti risultati che l'IFOPA ha ottenuto negli anni, vi preghiamo di visitare il sito web dell'organizzazione www.ifopa.org.

27.

Risorse FOP nel mondo

Per maggiori informazioni sulla FOP, potete contattare le seguenti organizzazioni, visitare numerosi siti web o iscrivervi ad un e-mail newsgroup.

International FOP Association o IFOPA

P.O. Box 196217

Winter Springs, FL 32719-6217

Telefono: 407-365-4194

Fax: 407-365-3213

Website: www.ifopa.org

E-mail: together@ifopa.org

Fundación FOP (Argentina)

Bonpland 1964 - Dto 3 PA - (1414) Ciudad Autónoma de Buenos Aires
Argentina

Telephone: 54-11-9-15-4145-5391 or 54-11-4771-7927

Fax: 54-11-4771-7927

Website: www.fundacionfop.org.ar

E-mail: info@fundacionfop.org.ar

FOP Brasil (Brasile)

Rua Pedro de Toledo 129 cj 121 Vila Clementino

Cep -- 04039-030

São Paulo -- SP

Brazil

Telefono: 55-11-5539-5817

Fax: 55-11-5539-5817

Website: www.fopbrasil.com.br

E-mail: sosfop@uol.com.br

Canadian FOP Families and Friends Network (Canada)

101 Brixham Circle
London, ON N6K 1K9, Canada
Telefono: 519-641-5742
Website: www.cfopn.org
E-mail: CanadianFOPNetwork@live.com

FOP-e.V. (Germania)

Fischener Str. 6
87448 Waltenhofen, Germany
Telefono: +49 8303 / 92 10 62
Fax: +49 8303 / 92 10 63
Website: www.fop-ev.de
E-mail: info@fop-ev.de

FOP Italia (Italia)

Via Massa, 16 - 38063 Sabbionara d'Avio (TN)
Italy
Telefono: 0464685091
Website: www.fopitalia.it
E-mail: info@fopitalia.it

J-FOP (Giappone)

4-5-45 Takahara,
Okinawa-shi
Okinawa, 904-2171, Japan
Telefono: +81-(0)80.6352.5786
Website: www.17.ocn.ne.jp/~j-fop
E-mail: j-fop@bridge.ocn.ne.jp

FOP Stichting Nederland (Paesi Bassi)

Valkhof 52
1082 VK Amsterdam
The Netherlands
34213309
Telefono: +31 (0)20-4042929 or +31 (0)6-19080879 (mobile)
Website: www.fopstichting.nl
E-mail: info@fopstichting.nl

Asociacion Maria Claudia FOP (Perù)

Unidad Vecinal Mirones Block 44 Dpto. 208 Lima 1 Peru

Telefono: 511-425-3753

Mobile: 511-99274229 or 511-99440217

Website: under construction

E-mail: tejadval@ec-red.com or reynaldotejada2000@gmail.com

Svenska/Skandinaviska FOP-föreningen (Svezia)

Address S.Knoopgatan 2

Sweden

Telefono: +46 16131279 or +46 708362662 (mobile)

Website: www.fopsverige.se

E-mail: marie.hallbert@telia.com

AEFOP-Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (Spagna)

Av.Constitución,43-3º

Valencia 49006, Spain

Telefono: +34988327493

Website: www.aefop.org

E-mail: aefop-es@hotmail.com

Siti Web sulla FOP

I seguenti siti web sono stati create da persone e famiglie per favorire la diffusione delle informazioni sulla FOP:

Colombia

Website: www.geocities.com/alafor/principal.htm

E-mail: iag1979@hotmail.com

India

Website: www.fopinfo.blogspot.com

E-mail: 2005.lakshmi@gmail.com

Giappone

Website of FOP Step Jump: www17.ocn.ne.jp/~j-fop

E-mail: kyozenm3@mbn.nifty.com

Polonia

Website: www.fop.prv.pl

E-mail: tomasz@przybysz.info

Supporto tramite e-mail

Oltre al gruppo di FOPonline e-mail newsgroup dell'IFOPA (consultare il Capitolo 26, "Servizi IFOPA", per maggiori informazioni), le famiglie si possono rivolgere a queste risorse.

FOPbrasil

FOPbrasil, con sede in Brasile, è un gruppo di discussione e-mail per i membri FOP che parlano portoghese. Per maggiori informazioni o per iscriversi, contattare sosfop@uol.com.br.

FOPlatinoamerica

FOPlatinoamerica, con sede in Argentina, è un gruppo di discussione e-mail per i membri FOP che parlano spagnolo. Per maggiori informazioni o per iscriversi, contattare info@fundacionfop.org.ar.

Pray for FOP Healing

Pray for FOP Healing è un gruppo online che offre ai membri IFOPA l'opportunità di condividere le richieste di preghiera, citazioni di ispirazione e poesie e di parlare di come la fede li sostiene. Per maggiori informazioni o per iscrivervi, contattare Theresa Caruso a hamsancity@aol.com. *Mentre questo gruppo fa parte dei servizi IFOPA, l'International FOP Association (IFOPA) è un'organizzazione non-confessionale/non-religiosa e, come tale, non sostiene, serve o favorisce alcuna organizzazione, pratica, setta o idea specifica religiosa di alcun tipo.*

28.

Specialisti medici nel mondo

Benjamin Alman, M.D., FRCSC
Direttore, Divisione di Chirurgia Ortopedica
The Hospital for Sick Children
555 University Avenue
Toronto, Ontario
Canada M5G 1X8
Tel: 416- 813-7980
Fax: 416-813-6414
E-mail: benjamin.alman@sickkids.ca

Darko Anticevic, M.D.
Professore Ordinario
Dipartimento di Ortopedia
Università of Zagreb School of Medicine
Salata 6
10000 Zagabria
Croazia
Tel: 011-385-1-4819911
E-mail: darko.anticevic@zg.htnet.hr

Jonathan Bernstein, M.D.
Direttore
Children's Center for Cancer & Blood Diseases of Las Vegas
1090 E. Desert Inn
Suite 200
Las Vegas, NV 89109
Tel: 702-732-1493
Fax: 702-732-1080
E-mail: jonbern1@aol.com

Cindy Blifeld, M.D.
Lompoc Valley Pediatric Care Center, Inc.
1111 East Ocean Avenue #6
Lompoc, CA 93436
Tel: (805) 736-4970
Fax: (805) 736-7592
E-mail: CindyBlifeldMD@lvpcc.com

Tae-Joon Cho, M.D.
Professore Associato
Dipartimento di Chirurgia Ortopedica
Seoul National University Children's Hospital
28 Yongon-dong Jongno-gu
Seoul 110-744
Repubblica di Corea
Tel: 011-82-2-760-3640
Fax: 011-82-2-745-3367
E-mail: tjcho@snu.ac.kr

In Ho Choi, M.D.
Professore Ordinario
Dipartimento di Chirurgia Ortopedica
Room 6314
Seoul National University Children's Hospital
28 Yongon-dong Jongno-gu
Seoul 110-744
Repubblica di Corea
Tel: 011-82-2-2072-2878
Fax: 011-82-2-2745-3367
E-mail: inhoc@snu.ac.kr

J. Michael Connor, M.D.
Professore Ordinario e Direttore
Istituto di Medicina Genetica
University of Glasgow Medical School
Glasgow G3 8SJ
Scozia
Regno Unito
Tel: 011+44 141 201 0363/2114/0365
Fax: 011-44-141-357-0364
E-mail: J.M.Connor@clinmed.gla.ac.uk

Carmen L. De Cunto, M.D.
Professore Ordinario e Direttore
Consigliere Clinico FOP, Argentina
Sezione Reumatologia Pediatrica
Dipartimento di Pediatria
Hospital Italiano de Buenos Aires
Gascón 450, 1181
Ciudad Autónoma de Buenos Aires
Argentina
Tel: 5411-4959-0578
Fax: 5411-4959-0577
E-mail: carmen.decunto@hospitalitaliano.org.ar

Patricia L. R. Delai, M.D.
Dipartimento di Ortopedia di Santa Casa de Misericórdia de
San Paolo Facoltà di Medicina
Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo --
Departamento de Ortopedia
Rua Pedro de Toledo 129 cj 121 - Vila Clementino
Cep: 04039-001
San Paolo
Brasile
Tel: 55-11- 5539-5817 (ufficio) or 55-11- 9658-8816 (cell)
E-mail: patriciadelai@uol.com.br

Martin Delatycki
Professore Associato
Direttore, Bruce Lefroy Centre for Genetic Health Research
Genetista Clinico
Genetic Health Services Victoria
Murdoch Childrens Research Institute
Royal Children's Hospital
Flemington Road Parkville, 3052
Victoria Australia
Tel: +61 3 8341 6284
Fax: +61 3 8341 6390
E-mail: martin.delatycki@ghsv.org.au

Maja Di Rocco, M.D.
Unità di Malattie Rare, Dipartimento di Pediatria
Istituto Gaslini
Largo Gaslini 3
16147 Genova
Italia
Tel: +39-010-563-6794
Fax: +39-010-563-6211
E-mail: majadirocco@ospedale-gaslini.ge.it

Gabriele Gillessen-Kasebach, M.D.
Professore di Genetica
Institut für Humangenetik Lübeck
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
Ratzeburgeralle 160
D-23538 Lübeck
Germania
Tel: +494515002620
Fax: +494515004187
E-mail: g.gillessen@uk-sh.de

David L. Glaser, M.D.
Professore Assistente
Dipartimento di Chirurgia Ortopedica
University of Pennsylvania Health System
Presbyterian Hospital/1 Cupp
39th and Market Street
Philadelphia, PA 19104
Tel: 215-349-8735 or Cell: 215-510-3261
Fax: 215-349-5928
E-mail: david.glaser@uphs.upenn.edu

Robert Goldsby, M.D.
Professore Associato
Dipartimento di Pediatria, Divisione di Ematologia/Oncologia Pediatrica
Box 0106
University of California San Francisco
San Francisco, CA 94143-0734
Tel: 415-476-3831
Fax: 415-502-4372
E-mail: goldsbyr@peds.ucsf.edu

Jay Groppe, Ph.D.
Professore Associato
Dipartimento di Scienze Biomediche
Baylor College di Odontoiatria
Texas A & M University Health Science Center
3302 Gaston Avenue
Dallas, Texas 75246
Tel: 214-370-7203 (ufficio) o 214-370-7212 (laboratorio)
Fax: 214-828-8951
E-mail: jgroppe@bcd.tamhsc.edu

Nobuhiko Haga, M.D.
Professore Ordinario
Dipartimento di Medicina Riabilitativa
Facoltà di Medicina
The University of Tokyo
7-3-1 Hongo, Bunkyo-ku
Tokyo 113-8655
Giappone
Tel: 011+81-3-5800-8795
Fax: 011+81-3-5684-2094
E-mail: hagan-reh@h.u-tokyo.ac.jp

Charles C. Hong, M.D., Ph.D.
Professore Assistente
Dipartimento di Medicina
Vanderbilt University Facoltà di Medicina
2220 Pierce Avenue
383 Preston Research Building
Nashville, TN 37232
Cell: 615-332-1402
Tel: 615-936-7032
E-mail: charles.c.hong@vanderbilt.edu

Julie Hoover-Fong, M.D., Ph.D.
Direttore Clinico
Centro Greenberg per le Displasie Scheletriche
McKusick-Nathans Istituto di Medicina Genetica
Johns Hopkins University
600 N. Wolfe Street -- Blalock 1008
Baltimora, MD 21287
Tel: 410:955-3071 or 410-502-4868
Fax: 410-502-2375
E-mail: jhoover2@jhmi.edu

Frederick S. Kaplan, M.D.
Isaac and Rose Nassau Professore di Medicina Molecolare Ortopedica
Direttore, Centro di Ricerca in FOP e Disturbi Correlati
The University of Pennsylvania School of Medicine
Hospital of The University of Pennsylvania
Dipartimento di Chirurgia Ortopedica
Silverstein Pavilion – Secondo Piano
3400 Spruce Street
Philadelphia, PA 19104, USA
Tel: (Ufficio) 215-349-8726/8727 o (Casa) 215-545-0758
Fax: 215-349-5928
E-mail: frederick.kaplan@uphs.upenn.edu

Takenobu Katagiri, Ph.D.
Direttore e Professore Ordinario
Divisione di Fisiopatologia
Centro Ricerca di Medicine Genomica
Saitama Medical University
1397-1 Yamane, Hidaka-shi
Saitama 350-1241
Giappone
Tel: 011-81-42-984-0443
Fax: 011-81-42-984-4651
E-mail: katagiri@saitama-med.ac.jp

Mary Ann E. Keenan, M.D.
Professore Ordinario
Dipartimento di Chirurgia Ortopedica
Direttore, Programma di Neuro-Ortopedia
Dipartimento di Chirurgia Ortopedica
University of Pennsylvania Medical Center
2 Silverstein
3400 Spruce Street
Philadelphia, PA 19104
Tel: 1-215-349-8691
Fax: 1-215-349-5928
E-mail: maryann.keenan@uphs.upenn.edu

Joseph A. Kitterman, M.D.
Professore Emerito
Dipartimento di Pediatria e Istituto di Ricerca Cardiovascolare
U-503, Box 0734
University of California San Francisco
San Francisco, CA 94143-0734
Tel: 415-383-3471
Fax: 415-476-9976
E-mail: j-k-kitterman@att.net

Shio Jean Lin, M.D.
Vice Preside per l'Istruzione in Medicina
Professore di Pediatria
National Cheng Kung University Facoltà di Medicina
Deputato Sovrintendente
National Cheng Kung University Hospital
138 Sheng-Li Road
Tainan 70428
Taiwan
Tel: 1-886-6-2353535 X 2002 or 5286
Fax: 1-886-6-2097950 or 886-6-2380519
E-mail: sjlin@mail.ncku.edu.tw

Martine Le Merrer, M.D.
Professore Ordinario
Dipartimento di Genetica
INSERM U781
Hopital des Enfants Malades
49 Rue de Sevres
75015 Parigi
Francia
Tel: 011 33-44 49 51 57
E-mail: lemerrer@necker.fr

Jim McGill, M.D.
Genetista Clinico
Direttore, Dipartimento di Medicina Metabolica
Royal Children's Hospital
Piano Terra, Edificio Chirurgia
Herston Road
Herston, Queensland 4029
Australia
Tel: 61-7-3636-8176
Fax: 61-7-3636-5505
E-mail: Jim_McGill@health.qld.gov.au

Deanna Mitchell, M.D.
Ematologia-Oncologia Pediatrica
DeVos Children's Hospital
Ematologia-Oncologia Pediatrica
100 Michigan NE
Grand Rapids, MI 49503
Tel: 616-391-2086
Fax: 616-391-8873
E-mail: deanna.mitchell@devoschildrens.org

Rolf Morhart, M.D.
Direttore Medico
Dipartimento di Pediatria
Klinikum Garmisch-Partenkirchen GmbH
Auenstraße 6
D-82467 Garmisch-Partenkirchen
Germania
Tel. +49-(0)8821 / 77-1350
Fax. +49-(0)8821 / 77-1351
E-mail: rolf.morhart@KliniKum-gap.de

Stefan Mundlos, M.D.
Professore Ordinario
Dipartimenti di Medicina e Genetica
Institut für Medizinische Genetik
Charité -- Universitäts-Medizin Berlin
Campus Virchow-Klinikum
13353 Berlino, Germania
E-mail: stefan.mundlos@charite.de

Coen Netelenbos, M.D., Ph.D.
Professore Ordinario
Dipartimenti di Medicina e Genetica
Divisione di Endocrinologia
University Hospital Vrije Universiteit
De Boelelaan 1117/ P.O. Box 7057
1007 MB Amsterdam
Paesi Bassi
Tel: 011 31 20 444 0530
E-mail: c.netelen@vumc.nl

Dau-Ming Niu, M.D., Ph.D.
Direttore, Centro di Medicina Genetica di Taipei
Veterans General Hospital
Professore Associato, Istituto di Medicina Clinica
National Yang-Ming University
No. 201, Sec. 2, Shih-Pai Road
Taipei 112
Taiwan
Tel: 1-886-2-66115889
Fax: 1-886-2-28767181
E-mail: dmniu1111@yahoo.com.tw

Robert Pignolo, M.D., Ph.D.
Professore Assistente
Dipartimento di Ricerca Ortopedica
University of Pennsylvania School of Medicine
422 Stemmler Hall
36th & Hamilton Walk
Philadelphia, PA 19104
Tel: 215-662-2746
Fax: 215-349-5648
E-mail: Pignolo@mail.med.upenn.edu

Roberto Ravazzolo, M.D.
Professore Ordinario
Laboratorio di Genetica Molecolare
Istituto G. Gaslini
Dipartimento di Pediatria e CEBR
Università di Genova
Largo G. Gaslini 5
16148 Genova
Italia
Tel: 011-39-010-5636370; 011-39-010-563-6400
Fax: 011-39-010-377-9797
E-mail: rravazzo@unige.it

David M. Rocke, Ph.D.
Professore Straordinario
Divisione di Biostatistica
Facoltà di Medicina
University of California-Davis
One Shields Ave
Davis, California 95616
Tel: 530-752-6999
E-mail: dmrocke@ucdavis.edu

John G. Rogers, M.D.
Genetista Medico Senior, Professore Emerito
10 Albany Road
Toorak 3142
Victoria, Australia
Tel: +613 9822 2943 or +61 412 777 123 (cell)
E-mail: rogfam@bigpond.net.au

Eric Ronge, M.D.
Consulente Pediatria
Dipartimento Pediatrico
Central Hospital
SE-54185
Skönde, Svezia
Tel: +46-500-431-000 or +46-500-432-295
Fax: +46-500-432-029
E-mail: eric.ronge@vgregion.se

Astrid Schulze, M.D.
Consulente Pediatria/Neurologa Pediatrica
Servizio Neuro/Disabilità Infantile Sofievägen 2
University Hospital
SE-222-41
Lund, Svezia
Tel: +46-46-770-761 or +46-46-770-709
Fax: +46-46-770-710
E-mail: Astrid.Schulze@skane.se

Petra Seemann, Ph.D.
Ricercatore Senior
Max Planck Istituto di Genetica Sviluppo
e Malattie Molecolari
Innestr. 73
14195 Berlino
Germania
Tel: 011-49 30 8413 1449
Fax: 011-49 30 8413 1385
E-mail: seemann@molgen.mpg.de

Eileen M. Shore, Ph.D.
Professore Associato
Dipartimenti di Chirurgia e Genetica Ortopedica
Co-Direttore, Centro di Ricerca in FOP e Disturbi Correlati
Direttore, Laboratorio FOP
University of Pennsylvania Facoltà di Medicina
424 Stemmler Hall, 36th & Hamilton Walk
Philadelphia, PA 19104
Tel: 215-898-2330/2331
Fax: 215-573-2133
E-mail: shore@mail.med.upenn.edu

David Silence M.D.FRACP FAFRM (Hon)
Professore di Medicina Genetica
Direttore Clinica per le Displasie del Tessuto Connettivo
The Children's Hospital at Westmead
Locked Bag 4001 Westmead NSW 2145 Sydney, Australia
e Dipartimento di Medicina Genetica
Westmead Hospital (adulti)
Westmead NSW 2145
Tel: 61-2-9845-0000
Fax: 61-2-9845-3489
E-mail: davids@chw.edu.au

Roger Smith, M.D.
Medico Consulente Onorario
Nuffield Orthopaedic Centre
Windmill Road
Headington
Oxford OX3 7LD
Inghilterra
Regno Unito
Tel: 011-44-186-579-0800
E-mail: Ann.Burrows@ndos.ox.ac.uk

James T. Triffitt, Ph.D.
Professore Ordinario
Istituto di Scienze Muscoloscheleriche,
Botnar Centro Ricerca
Nuffield Dipartimento di Chirurgia Ortopedica
Oxford University
Nuffield Orthopaedic Centre
Oxford OX3 7LD,
Regno Unito
Tel: 011-44-1865-227660
Fax: 011-44-1865-227673
E-mail: James.Triffitt@ndos.ox.ac.uk

Pernille Tryli, M.D.
Medico Pediatra
Tryli Atna
Hedark N-2476
Norvegia
Tel: 0047-97188496
E-mail: pernille.tryli@sykehuset-innlandet.no

Heinz Unterbörsch, M.D.
Chirurgo Ortopedico
Orthopädische Praxis
Friedrich-Offermann-Strasse 5
51429 Bergisch Gladbach
Bensberg
Germania
Tel: 011+49 2204-51027
Fax: 011+49 22 04-51028

J. Andoni Urtizbera, M.D.
Assistance Publique - Hôpitaux de Paris (AP-HP)
Medicina Fisica e Riabilitativa
Hospital Marin
Route de la Corniche
64700 Hendaye
Francia
Tel: 33 (0)5 59 48 26 86
E-mail: andoni.urtizbera@hnd.aphp.fr

Anders Wallin, M.D.
Direttore Pediatria
Mälarsjukhuset
Barn-och ungdomskliniken
631 88 Eskilstuna
Svezia
Tel: (hospital) +4616103000
Tel: (cell) +46708776640
E-mail: anders.wallin@dll.se

Guosheng Wang, M.D.
Professore Associato
Dipartimento di Reumatologia
Anhui Provincial Hospital
17# Lujiang Road
Hefei, 230001
Anhui Province
R.P. Cina
Tel: 011-86-551-2283475
Fax: 011-86-551-2283475
E-mail: gswang@mail.hf.ah.cn

Anders Westermark, M.D.
Professore Ordinario
Karolinska University Hospital
Dipartimento di Chirurgia Maxillo-facciale
Stoccolma, SE 17176
Svezia
Tel: 00 46 851776172
E-mail: Anders.Westermark@karolinska.se

Mordechai Weiss, M.D.
Direttore, Istituto Endocrino
Assaf Harofeh Medical Center
Zerifin 70300
Israele
Tel: +972-8-977-9270
E-mail: mweiss@asaf.health.gov.il

Michael Whyte, M.D.
Direttore Medico-Scientifico
Centro per le Malattie Metaboliche Ossee e Ricerca Molecolare
Shriners Hospital for Children
2001 South Lindbergh Blvd.
St. Louis, MO 63131
Tel: 314-872-8305
Fax: 314-872-7844
E-mail: MWhyte@shrinenet.org

Paul Wordsworth, M.D.
Nuffield Dipartimento di Chirurgia Ortopedica
Nuffield Centro Ortopedico
Windmill Road
Headington, Oxford OX3 7LD
United Kingdom
Tel: -011-1865 -737545
Fax:-011-1865 -737640
E-mail: paul.wordsworth@clinical-medicine.oxford.ac.uk

Nicholas D. Yeager, M.D.
Professore Assistente di Pediatria
Sezione Ematologia-Oncologia
Nationwide Children's Hospital
The Ohio State University
700 Children's Drive
Columbus, Ohio 43205
Tel: 614-722-3553
Fax: 614-722-3699
E-mail: Nicholas.Yeager@nationwidechildrens.org

Michael Zasloff, M.D., Ph.D.
Professore Aggiunto
Dipartimenti di Chirurgia Ortopedica e Genetica
Centro Ricerca FOP e Disturbi Correlati
Università della Pennsylvania Facoltà di Medicina
e Professore Ordinario, Dipartimenti di Chirurgia e Pediatria
Direttore, Immunologia Chirurgica
Georgetown University
Med/Dent NW 210
Washington, DC 20007
Tel: 202-687-5707 (ufficio) o 610-617-3488 (casa) o 484-433-7807 (cell)
Fax: 202-687-0992
E-mail: maz5@georgetown.edu

**Per domande sulle cure odontoiatriche per i
pazienti con la FOP, si prega di contattare:**

Burton Nussbaum, D.D.S.
Professore Associato Aggiunto, Odontoiatria Pediatrica: University of Pennsylvania
School of Medicine; Odontoiatra per Bisogni Speciali: University Medical School
and Hospital Dentistry for Special People
1910 East State Route 70 - Suite 9
Cherry Hill, NJ 08003
Tel: 856-424-5955
Fax: 856-482-7825
E-mail: bikr2th@aol.com

Allen Wong, D.D.S., DABSCD
Programma Ospedaliero Odontoiatrico, Direttore
University of the Pacific
Arthur A. Dugoni School of Dentistry
2155 Webster Street
San Francisco, CA 94115
Tel: 415-720-4609 (cell) o 888-241-3694 (cercapersone per emergenze)
E-mail: awong@pacific.edu

Per domande sull'anestesia generale per i pazienti con la FOP:

Zvi Grunwald, M.D.
The James D. Wentzler Professore Ordinario e Presidente
Dipartimento di Anestesiologia
Thomas Jefferson University and Hospitals
111 South 11th Street, Suite G-8490
Philadelphia, PA 19107
Tel: 215-955-6161
Fax: 215-923-5507
E-mail: zvi.grunwald@jefferson.edu

Per domande sulla riabilitazione per i pazienti con la FOP (sedie a rotelle e sedie):

Theresa F. Berner, MOT, OTR/L, ATP
Rehabilitation Team Leader
The Ohio State University Medical Center
Tel: 614 293-3847
Fax: 614 293-6400
E-mail: Theresa.Berner@osumc.edu

Charles E. Levy, M.D.
Direttore, Medicina Fisica e Servizio Riabilitazione
North Florida/South Georgia Veterans Health Service
Professore Associato Aggiunto, Dipartimento di Terapia Occupazionale
University of Florida
1601 SW Archer Road
Gainesville, Florida 32608
Tel: 352- 374-6065
Fax: 352-374-6116
E-mail: charles.levy@va.gov