



Co to jest FOP?

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva

Poradnik dla Rodzin

© International FOP Association (IFOPA) • Winter Springs, Florida
Third Edition, 2009

Editor: Sharon Kantanie

Medical Editors: Patricia L.R. Delai, M.D., Frederick S. Kaplan, M.D.,
Eileen M. Shore, Ph.D.

Książka jest dedykowana wszystkim Rodzinom, które na co dzień stawiają czoła FOP.

O okładce

Tytuł obrazu na okładce brzmi: „Cykl życia” (The Circle of Life). Miałem mnóstwo powodów do wybrania tego tytułu dla mojego malunku z motylem. Motyl jest dla mnie symbolem nadziei i początkiem czegoś nowego. To jest aspekt, który może dotyczyć każdego i każdy przecież widział motyla. Ukazując cykl motyla – monarchy (*Danaus plexippus*) opowiedziałem o zmianach w życiu, które również występują gdy pojawia się kostniejące zapalenie mięśni.

Wybrałem pracę wymagającą szczególnej precyzji w akwareli, aby pokazać, co potrafię zrobić mimo progresu choroby. Byłem praworęcznym malarzem, dopóty dopóki mój prawy łokieć nie został zablokowany (dwa lata temu), zmuszając mnie teraz do malowania lewą ręką. Po raz pierwszy namalowałem motyla monarchę z otwartymi skrzydłami lewą ręką. Uważam, że to jeden z trudniejszych motyli do malowania. Poprzez moje prace, chcę pokazać, że ludzie z kostniejącym zapaleniem mięśni również mogą żyć twórczo. Ważne jest, aby mieć szczególną pasję – taką jak malarstwo dla mnie.

Jack B. Sholund Bigfork, Minnesota 1995 (dla pierwszej edycji: Co to jest FOP? Poradnik dla Rodzin)

Spis treści

Przedmowa	6
Wstęp.....	7
Informacja dla czytelników	8
Rozdział 1. FOP - podstawowe informacje.....	9
Rozdział 2. Czego unikać?	12
Rozdział 3: Zaostżenia FOP.....	16
Rozdział 4. FOP i poruszanie się.....	19
Rozdział 5. Medycyna i FOP	22
Rozdział 6. Wybór właściwej ścieżki leczenia.....	24
Rozdział 7. Nagłe wypadki	31
Rozdział 8. Leczenie bólów ostrych i przewlekłych.....	34
Rozdział 9. Dbalność o jamę ustną i zęby.....	41
Rozdział 10. FOP i oddychanie	49
Rozdział 11. FOP i grypa	51
Rozdział 12. Kamienie nerkowe	54
Rozdział 13. Problemy wszelkiej maści.....	57
Rozdział 14. Genetyka	64
Rozdział 15. Gen FOP.....	68
Rozdział 16. Rodziny stawiające czoła FOP.....	71
Rozdział 17. Zdobywanie Magicznych Gór.....	77
Rozdział 18. Moje dzieci.....	85
Rozdział 19. Moja siostra i ja.....	87
Rozdział 20. Życie z FOP: Gdy “chcieć” nie znaczy “móc”	89
Rozdział 21. Wspieranie samodzielności	92
Rozdział 22. Ponowne zdefiniowanie pojęcia samodzielności	95
Rozdział 23. Szkoła i FOP – dyskusja.....	99
Rozdział 24. FOP i szkoła – Jak dostosować edukację do FOP?.....	105
Rozdział 25. Poszukiwanie informacji	110
Rozdział 26. Usługi IFOPA.....	123
Rozdział 27. Ośrodki informacyjne FOP na całym świecie.....	128
Rozdział 28. Lekarze specjaliści z całego świata.....	131

Przedmowa

Życie nie przygotowało Cię na FOP

Nasza córka Miranda Friz została zdiagnozowana 19 kwietnia 2007 roku. W wieku 2 lat i 3 miesiące była żywym i kochającym zabawę brzdącem. Postawienie diagnozy FOP było dla mnie i dla mojego męża nieprawdopodobnym szokiem. Później dowiedziałam się, że nasza reakcja była jak najbardziej typowa w tej sytuacji. Po diagnozie nasz świat się całkowicie zawalił. Rozpaczaliśmy nie wiedząc jak to możliwe, że przydarzyło się to właśnie naszemu ukochanemu dziecku.

Podczas gdy my zmagaliśmy się z bólem i różnorodnymi emocjami, Mała rozwijała się w najlepsze - śmiała się, gaworzyła, pokrzykiwała, rozrzucała jedzenie po podłodze, bawiła zabawkami i robiła wszystko, co robią dziewczynki w jej wieku. Szybko zrozumieliśmy z mężem, że jeśli chcemy, żeby Miranda rozwijała się nadal, musimy nauczyć się żyć z chorobą i zapanować nad nią. Nie mogliśmy pozwolić, żeby fibrodysplazja zapanowała nad nami. Zaczęliśmy zadawać pytania: Jak zapewnić Mirandzie bezpieczeństwo? Czy może bawić się ze swoim starszym bratem? Wychodzić na dwór? Co ze szkołą? Była masa pytań, na które potrzebowaliśmy odpowiedzi.

W tym czasie byliśmy już członkami IFOPA i wiedzieliśmy, że mogą nam pomóc. Poradnik dla rodzin z FOP był dostępny na stronie stowarzyszenia, wydrukowaliśmy go i zaczęliśmy czytać. Niektóre fragmenty przewodnika były dla nas tak trudne, że musieliśmy je ominąć, żeby nie tracić wiary i spokoju. Większość przewodnika jednak odpowiedziała nam na wiele pytań i przyniosła ulgę. Najważniejszym przesłaniem poradnika było to, że mimo że każdy człowiek z FOP boryka się z podobnymi problemami, to jednak każda rodzina musi znaleźć swój sposób na radzenie sobie z chorobą.

Niedawno dowiedzieliśmy się, że członek IFOPA Sharon Kantanie ulepsza nasz poradnik. Wersja, którą Państwo czytają jest właśnie owocem pracy Sharon. Jest to wersja poszerzona i zawiera informacje medyczne potrzebne do zrozumienia istoty FOP. Przewodnik odpowiada na najczęstsze pytania zadawane odnośnie fibrodysplazji, np. czy przebijanie uszu czy innych części ciała jest bezpieczne, jakie warunki dzieci z FOP powinny mieć w szkole, by móc bezpiecznie do niej uczęszczać i jak osoby te uodparniać.

Poza odpowiedziami na praktyczne pytania o FOP, poradnik zawiera dyskusje o radzeniu sobie z chorobą. Szczególnie lubię rozdział: "Rodziny stawiające czoła FOP". Uważam, że zawarcie w podręczniku takiej sekcji było doskonałym pomysłem i pomogło nam dowiedzieć się, jak inne rodziny radzą sobie z chorobą w życiu. Rozdział ten ukazuje, jak osoby z postawioną diagnozą pokonują trudności stawiane przez chorobę i przedstawia osoby ze zdiagnozowanym FOP, które wygrywają na co dzień z chorobą.

Po postawieniu diagnozy możesz czuć tak jak my, że świat osunął Ci się spod nóg. Na szczęście przewodnik dla rodzin dotkniętych FOP, pozwoli Ci stanąć znów na nogi i pomoże Twojemu bliskiemu lub Tobie, żyć z FOP pełnią życia.

Karen Munro, lipiec 2008

Wstęp

Wyobraź sobie, że nagle znajdujesz się w miejscu, gdzie wszyscy mówią innym językiem i wszystko wydaje się obce. Masz mnóstwo pytań i żadnych odpowiedzi. Już nigdy nic nie będzie takie samo. Tak właśnie czują się rodzice dziecka, u którego zdiagnozowano FOP.

Ten przewodnik adresowany jest do rodziców i rodzin dzieci, u których zdiagnozowane zostało FOP - nie dlatego, że są oni jedynymi osobami, które dotyka FOP, ale dlatego, że tak niewiele było opracowań mogących im w jakikolwiek sposób pomóc w opiece nad dzieckiem.

Pierwsza część przewodnika odpowiada na pytania dotyczące medycznej natury FOP, przewiduje problemy, które mogą się pojawić oraz sposoby radzenia sobie z nimi. Problemy te zostały opisane na podstawie najnowszych badań dotyczących kostniejącego zapalenia mięśni, a odpowiedzi mogą bardzo pomóc rodzicom w opiece nad dzieckiem. To ważne, by pamiętać, że objawy FOP są u pacjentów podobne, ale jednak przebieg choroby będzie indywidualny dla każdego pacjenta. Różnice między przebiegiem choroby u każdego z pacjentów mogą być motywem do zmian w postępowaniu medycznym i opiece nad nim. Ostateczna decyzja co do podjęcia odpowiedniego leczenia, musi być podjęta przez Twojego lekarza prowadzącego.

Dalsze informacje dotyczące radzenia sobie z FOP i rzutami można uzyskać w: *The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations*, dostępnym na stronie www.ifopa.org lub skontaktować się z biurem doktora Fredericka S. Kaplana w University of Pennsylvania School of Medicine at 215-349-8726. Można też napisać maila do jego asystenta: Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.

FOP jest nie tylko diagnozą medyczną. Jest też chorobą mającą wpływ na wiele innych aspektów życia. Po co więc już trzecia edycja tego przewodnika? Otóż, został on uzupełniony o bardzo ważne informacje dotyczące problemów z jakimi borykają się rodziny dotknięte FOP, jak wspierać niezależność i samodzielność dziecka z FOP, jak odzyskać tę właśnie samodzielność przez dorosłych z FOP, jak przygotować nauczycieli na opiekę nad dzieckiem w szkole, jak przystosować najbliższe otoczenie dziecka, by spełniało jego potrzeby i było bezpieczne. Należy mieć na uwadze, że opisane historie i sposoby radzenia sobie z problemami są indywidualne dla każdej rodziny. Zanim podejmie się decyzje co do radzenia sobie z chorobą, należy dostosować się indywidualnie do wymagań swoich bliskich i skonsultować wszystkie kroki z lekarzem prowadzącym.

Trzecia edycja niniejszego przewodnika została wydana w bardzo dobrym momencie w historii kostniejącego zapalenia mięśni. Odkryto właśnie gen odpowiadający za chorobę, nawiązuje się coraz więcej kontaktów z pacjentami z FOP i ich rodzinami z całego świata, a lekarze wykazują coraz większe zainteresowanie tym właśnie zespołem genetycznym. Nadzieja na skuteczne metody terapii jest większa niż kiedykolwiek.

Informacja dla czytelników

Niektóre z rozdziałów to relacje chorych na FOP i ich rodzin. Ich wiek jest właściwy dla momentu powstawania Poradnika (niektóre już od 2007 r.). Choć książka została opublikowana w 2009 roku, decyzję tę podjęto świadomie po to, aby upamiętnić historię życia i uczucia w chwili obecnej.

Jeśli jesteś rodzicem dziecka z nowo rozpoznaną chorobą, powinieneś poznawać książkę stopniowo. Jej struktura jest przemyślana w taki sposób, aby informacje, które najbardziej potrzebujesz wiedzieć teraz, czyli: „Podstawowe informacje” i „Czego unikać”. Jeśli nie chcesz kończyć lektury na tych rozdziałach, możesz od razu przejść do rozdziału 16. „Rodziny stawiające czoła FOP”, w którym zebrano historie dziesięciu rodzin opowiadających o początku drogi z chorobą. Każdy z nas kiedyś był tam, gdzie jesteś Ty teraz i jakoś przetrwaliśmy. Mam nadzieję, nauczysz się czegoś z naszych doświadczeń, które pozwolą Ci poczuć się mniej samotnie w obliczu tak rzadkiego rozpoznania jakim jest kostniejące zapalenie mięśni.

Specjalne podziękowania dla osób, które przyczyniły się do powstania tej książki:

Kelly Alexy	Dorothy Kadala
Tonya Barnes	Susan Kadala
Myra Bellin	Mary Kantanie
Béatrice Bertrand	Carol Kurpiel
Diana Carboni	Jeri Licht
Jonathan Carmichael	Cari Licina
Julie Collins	Moira Liljesthröm
Lori Danzer	Jelena Milosevic
Sharon Davis	Karen Munro
RoJeanne Doege-Floyd	Burton Nussbaum, D.D.S.
Susan Duberstein	Kay Rai
Jen Dennings	Norbert Seidl
Steve Eichner	Jack Sholund
Connie Green	Irene Snijder
Marilyn Hair	Rachel Wagman, M.D.
Marie Hallbert	Marin Wallace
Debbie Hazlett	Carol Zapata-Whelan
Wendy Henke	Michael Zasloff, M.D., Ph.D.
Annie Kadala	Roger zum Felde

Rozdział 1. FOP - podstawowe informacje

Opis kostniejącego zapalenia mięśni może wydać się zbyt skomplikowany i przytłaczający jeśli chodzi o terminy medyczne. Jeśli jesteś rodzicem niedawno zdiagnozowanego dziecka, choroba ta z pewnością wyda Ci się przerażająca. Zacznijmy od podstawowych informacji.

Ogólny zarys FOP

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva jest rzadkim schorzeniem genetycznym, w którym organizm osoby chorej wytwarza struktury kostne (kostniny) w miejscach, gdzie ich być nie powinno. Dodatkowe kości wytwarzają się w mięśniach, ścięgnach, stawach i w innej tkance łącznej. Te dodatkowe kości poza szkieletem są często nazywane przez lekarzy *heterotopic ossification*, czyli skostnienia pozaszkieletowe. U chorych na FOP kości wytwarzane są w stawach, powodując ich unieruchomienie i brak możliwości normalnego poruszania się. W pewnym sensie ludzie z FOP mają jakby dodatkowy szkielet.

Pierwszymi objawami choroby są kości wytwarzane w okolicach szyi, ramion, postępujące potem wzdłuż tułowia, do krzyża, a w końcu kończyn. Dodatkowo kształt paluchów u stóp (krótkie, zakrzywione ku pozostałym palcom) jest często pierwszym objawem choroby widocznym już od urodzenia. Mimo, że nie powodują one wielu objawów, są pierwszą charakterystyczną cechą kostniejącego zapalenia mięśni widoczną jeszcze przed pojawianiem się w organizmie dodatkowych kości.

Pomimo, że FOP jest chorobą wrodzoną, to dodatkowe kości, nie formują się u chorego przed jego urodzeniem, w życiu płodowym. Objawy choroby pojawiają się najczęściej w pierwszych dwóch dekadach życia. Zdecydowana większość pacjentów dowiaduje się o chorobie jeszcze przed ukończeniem 10 roku życia. Opuchnięte ogniska zapalne na skórze (często bolesne) najczęściej na ramionach, plecach a czasami na głowie są pierwszymi objawami choroby. Guzy te po pewnym czasie znikają, pozostawiając jednak dodatkowo uformowaną kość. Chorzy z FOP doświadczają różnego tempa rozwoju dodatkowych kości, u jednych następuje to bardzo gwałtownie, u innych bardziej stopniowo. Niemożliwym jest przewidzieć, jak będą formowały się dodatkowe kości i w jakim tempie, jednak istnieją pewne cechy wspólne dla wszystkich chorych. Na przykład, dodatkowe kości pojawiają się w dzieciństwie najczęściej w okolicach karku, ramion i górnej części kręgosłupa, a w okresie dojrzewania i w wieku dorosłym - w okolicach bioder i kolan.

Diagnoza

Jak wspomniano wcześniej, większość ludzi z FOP rodzi się ze zdeformowanymi paluchami stóp. Jest to zazwyczaj pierwszy objaw choroby, często jednak bagatelizowany z powodu niezwykle rzadkiego występowania choroby. Bardzo mała liczba osób rodzi się z tak właśnie zdeformowanymi paluchami, jednak sam fakt takiej deformacji nie może być podstawą do postawienia diagnozy FOP. Pełna diagnoza musi opierać się na badaniach genetycznych (jako, że odkryto gen odpowiedzialny za FOP) oraz szeregu innych objawów. Obecność dodatkowych kości ukaże zwykle badanie rentgenowskie. Więcej o badaniach genetycznych w kostniejącym zapaleniu mięśni znajduje się w rozdziale 15.

Zazwyczaj opuchlizny wyglądające jak guzy pojawiają się w okolicach karku i pleców już przed ukończeniem 10 roku życia. Jednak, jeżeli kość uformuje się na skutek urazu, pierwsza z nich może wystąpić w zupełnie innym miejscu.

Początkowo objęte obszary mogą być bolesne, spuchnięte i zaczerwienione. To typowe oznaki stanu zapalnego. Niektórzy rodzice zauważają wtedy u swoich dzieci niewielki stan podgorączkowy.

Z powodu rzadkości występowania, FOP jest bardzo rzadko dobrze i szybko diagnozowany u pacjentów. Proces diagnostyczny może trwać miesiące a nawet lata, jako że mało lekarzy słyszało o tej chorobie. Najczęstszymi błędnymi diagnozami jakie otrzymują rodzice są: nowotwór lub fibromatoza (rodzaj łagodnego nowotworu). Niestety, błędna diagnoza lub przedłużające się poszukiwanie dobrego rozpoznania stanowi dla pacjentów z kostniejącym zapaleniem mięśni duży problem i może powodować pogorszenie stanu zdrowia; poprzez dodatkowe biopsje i pobierania krwi prowadzi do występowania nowych zaoğnień, a tym samym dodatkowych kości i unieruchamiania kolejnych narządów albo wybierania nieskutecznych metod leczenia jak np. chemioterapia.

Historia FOP

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva oznacza miękką tkankę łączną, która stopniowo przeistacza się w kość. Pierwsze przypadki FOP zostały opisane już w XVII i XVIII wieku. W 1692 roku francuski lekarz Guy Pattin miał styczność z pacjentem chorym na postępujące kostnienie mięśni, o czym wspomniał w swoich zapiskach. W 1736 roku brytyjski lekarz John Freke opisał dokładnie przypadek pacjenta z guzami na plecach.

Choroba została nazwana myositis officans progressiva, co oznacza "mięsień przekształcający się w kość". Nazwa została oficjalnie zmieniona na fibrodysplasia officans progressiva przez dr Victora McKusicka z Uniwersytetu Medycznego Johna Hopkinsa, którego uważa się za ojca genetyki medycznej i który uściłił, że w przypadku FOP, w kość może przeistoczyć się nie tylko mięsień ale też ścięgno, stawy, czy inne tkanki miękkie.

Jak duzo osób cierpi na FOP?

Ocenia się, że na świecie choruje ok. 3,300 osób, a średnio jedna osoba na 2 miliony. Ta statystyka będzie lepiej widoczna na takim przykładzie, zakładając, że jeden duzy stadion piłkarski pomieści 100,000 osób, to żeby znaleźć jedną osobę z FOP należałoby zapelnic aż 20 takich stadionów. W chwili obecnej, badacze są pewni, że na świecie żyje około 700 osób z tym rozpoznaniem.

Kość dodatkowa i kość normalna

Dodatkowa kość w FOP formuje się postępująco z tkanki miękkiej, która zmienia się w chrząstkę, a potem właśnie w kość. Jest to proces podobny do tego, kiedy kość zrasta się po złamaniu i prawie identyczny do tego, kiedy kości formują się u płodu. Nienormalny w FOP jest nie sposób formowania się kości, tylko okres, w którym się to dzieje, jak i miejsce formowania w którym się formuje. Gdy dodatkowa kość zakończy się już rozwijać, jest praktycznie nie do odróżnienia od normalnej kości, a zdradza ją tylko lokalizacja w ciele. Kość jest twarda, mocna, może utrzymać ciężar ciała i zareaguje na obciążenia jak każda inna normalna kość. Poza tym, gdy dodatkowa kość ulegnie złamaniu, zareaguje tak jak normalna, i zrośnie się zupełnie zwyczajnie.

FOP i jego wpływ na mięśnie

Czasami natura FOP może być w uproszczony sposób ukazana jako mięsień przeistaczający się w kość. Ale nie jest to w pełni dokładna definicja. Wszystko co wiemy o FOP, jest wynikiem badań, biopsji, zdjęć rentgenowskich szkieletów chorych z FOP oraz innych badań laboratoryjnych.

Pierwsze co dzieje się podczas rzutu FOP to inwazja limfocytów i makrofagów, specyficznych białych krwinek, które są bronią układu immunologicznego i pomagają zwalczać infekcje, stany zapalne i pomagają nam zdrowieć. Podczas gdy te białe krwinki atakują obszar objęty zapaleniem, tkanka mięśniowa zaczyna obumierać. Innymi dotkniętymi tkankami mogą być: ścięgna (które łączą mięsień z kością), więzadła (które poprzez stawy łączą kość z kością), powięź (cienka warstwa okalająca mięśnie) czy rozciągna (tkanka łączna, która łączy duże grupy mięśni razem). Kiedy tkanka mięśniowa jest już zniszczona, inne komórki (szczególnie komórki macierzyste, które wcześniej były uśpione) zaczynają się dzielić i mnożyć, otaczają i zastępują pozostałą część mięśnia. W końcu, tkanka łączna przemienia się w chrząstkę, a następnie w kość. Czasami ten proces postępuje szybko, innym razem wolniej i stopniowo. Tempo tworzenia dodatkowej kości w rzutach FOP może być różne i zależy od rodzaju mięśnia dotkniętego stanem zapalnym, od czynnika powodującego rzut, siły układu odpornościowego i wielu innych czynników.

P jak “postępujące”

FOP jest chorobą postępującą. P odpowiada słowu Progressiva. Oznacza to, że kostniejące zapalenie mięśni postępuje, a stan zdrowia chorego pogarsza się z czasem. Jako, że FOP jest wpisany w materiał genetyczny, ludzie z FOP rodzą się z chorobą, która wcale nie musi ujawnić się w życiu płodowym. Chorzy ze zdiagnozowanym FOP nie mogą wygrać z tym genetycznym uwarunkowaniem. Niemożliwym jest też, żeby dodatkowa kość sama z siebie zniknęła.

Ciało chorego na FOP nie wytwarza dodatkowych kości przez cały czas. Osoba może żyć miesiące albo nawet lata bez rzutów choroby. Jednak zawsze, istnieje ryzyko, że dodatkowa kość utworzy się nagle i spontanicznie (spontaniczny rzut choroby), albo jako efekt urazu, np. guza, upadku, naciągnięcia mięśnia, zranienia, zastrzyku domięśniowego, operacji czy nawet infekcji wirusowej. Nie zostało wyjaśnione dlaczego choroba jest uśpiona przez pewien okres życia, a w innych zaostrza się.

Poszukiwanie na pytania – badania nad FOP

Najważniejszym jest odnalezienie pośród kombinacji genów tego, którego uszkodzenie odpowiada za powstawanie kostniejącego zapalenia mięśni (co zostało już odkryte) i wykorzystanie tej wiedzy do zrozumienia, jaki czynnik uruchamia mechanizmy choroby, a następnie do odnalezienia najlepszej metody leczenia, czy nawet wyleczenia. Większość badań nad FOP wykonywana jest na Uniwersytecie Medycznym w Pensylwanii, gdzie gromadzone są wyniki badań pacjentów z FOP z ostatnich 15 lat. Naukowcy z International Research Consortium w Australii, Brazylii, Francji, Niemczech, Korei, Wielkiej Brytanii i Stanów Zjednoczonych zajmowali się badaniem rodzin, w których występuje choroba; zgromadziło wiele cennych danych dotyczących FOP i przyczyniło się znacznie do rozwoju badań nad kostniejącym zapaleniem mięśni. Pacjenci z FOP oddali wiele próbek krwi i tkanek w celu umożliwienia badań nad ich chorobą, jak i pomogli zbierać fundusze na te badania. Tak naprawdę, większość badań na ten temat jest finansowana przez rodziny, przyjaciół i najbliższych chorych z FOP. Są zatem wspólnym wysiłkiem wszystkich osób zaangażowanych w tę działalność.

Rozdział 2. Czego unikać?

Zmierzy się z tym i powiedzmy otwarcie. Najchętniej po prostu być się pozbył problemu jakim jest kostniejące zapalenie mięśni. Jako, że nie jest to możliwe, musisz zwrócić szczególną uwagę na sposoby unikania sytuacji, które mogą pogorszyć Twój stan zdrowia.

Wstrzyknięcia domięśniowe i szczepionki

Zastrzyki domięśniowe mogą być groźne i wywołać zaostrzenie choroby i utworzenie się kostniny w miejscu wstrzyknięcia. Pomimo, że wstrzyknięcia domięśniowe nie zawsze muszą tym skutkować, to nie sposób jest przewidzieć, czy i kiedy zaostrzenie FOP po zastrzyku nastąpi. I właśnie z tego powodu, zastrzyki domięśniowe nie powinny być podawane osobom z FOP.

Szczepienia i niektóre znieczulenia miejscowe są również wkłuciami domięśniowymi. Badania w niewielkim zakresie nad szczepieniami dzieci z FOP potwierdzają, że wstrzyknięcia domięśniowe stanowią realne zagrożenie dla chorych. Pomimo, że większość dzieci otrzymało obowiązkowe szczepienia jeszcze przed zdiagnozowaniem u nich FOP i większość z nich nie miała jeszcze rzutów choroby w tym czasie, to jednak około jedna trzecia przypadków miała rzuty po szczepieniu DTP (Błonica, Tężec, Krztusiec). Często właśnie powikłania po szczepieniu były pierwszymi z objawów FOP.

Na szczęście są sposoby, by podać szczepionkę w bezpieczny sposób pacjentowi z FOP. Niektóre ze szczepień podawanych zwykle domięśniowo, może być podana podskórnie. Należą do nich szczepienia przeciwko różyczce, śwince, czy grypie. Szczepionka przeciw polio może być podana doustnie. Szczepienia podane drogą podskórną, wydają się być bezpieczne dla pacjentów z FOP. Również okresowe pobieranie krwi do badań laboratoryjnych, niesie ze sobą nikłe ryzyko wywołania rzutów choroby. Należy jednak zawsze uprzedzić osobę wykonującą wkłucie, że istnieje ryzyko wywołania rzutu choroby poprzez wkłucie domięśniowe, czy uraz i poprosić o szczególną ostrożność przy wykonywaniu zabiegu. Warto też poprosić o użycie jak najcieńszej igły, np. takiej, jakiej używają chorzy na cukrzycę do wykonywania wstrzyknięć insuliny.

Szczególną uwagę należy zwrócić na niebezpieczeństwo związane z podaniem szczepionki przeciwko DPT, która może być podawana jedynie domięśniowo. Lekarze z the Centres of Disease Control są zdania, że podskórne podanie tej właśnie szczepionki może wywołać znaczne podrażnienie w miejscu jej podania, dlatego też nie powinna ona być podawana podskórnie. Ryzyko wystąpienia dyfterytu (błonica) jest bardzo niskie. Koklusz (krztusiec) może być z sukcesem leczony antybiotykami, jednak jest również bardzo rzadką chorobą zakaźną. Tężec natomiast też występuje rzadko, za wyjątkiem gdy dojdzie do zanieczyszczenia rany, przez którą wniknie zakażenie. Wtedy należy podać dożylnie ciało odpornościowe przeciw chorobie. Szczepienie przeciw tężcowi może być także podane podskórnie.

Zmodyfikowanie drogi podawania na podskórną, również może być brane pod uwagę w przypadku szczepienia przeciw WZW typu B. Normalnie, szczepienia te są podawane domięśniowo. Dostępne są także szczepienia przeciwko grypie i zapaleniu płuc, które zazwyczaj podaje się również domięśniowo. Jak przy większości szczepień, te także mogą być podane podskórnie. Więcej informacji w Rozdziale 11 "FOP i grypa".

W Stanach Zjednoczonych istnieje lista szczepień obowiązkowych, które muszą być wykonane u wszystkich dzieci, zanim zaczną naukę w szkole. Każdy ze stanów jednak

przewiduje pewne okoliczności, przy których szczepienie może nie być wykonane. Zagrożenie, z jakim wiąże się szczepienie u dzieci z FOP, wydaje się być wystarczającym argumentem, by móc do niego nie przystąpić. W innych krajach wygląda to podobnie, skontaktuj się ze swoim lekarzem, by dowiedzieć się na ten temat więcej.

Zabiegi operacyjne

Pacjenci z FOP powinni unikać zabiegów operacyjnych, chyba że ich wykonanie jest absolutnie konieczne.

Najczęściej rozważaną operacją u pacjentów z FOP jest zabieg usunięcia z organizmu dodatkowej kości. Jednak próba usunięcia kości po to, by poprawić choremu komfort i jakość życia często przynosi zupełnie odwrotne rezultaty; jako efekt operacji pojawia się w organizmie jeszcze większa liczba mocnych kości utrudniających funkcjonowanie chorego. Z ogromnym prawdopodobieństwem usunięta dodatkowa kość odrośnie, utrudniając jeszcze bardziej poruszanie się. Z rozwojem medycyny w dzisiejszych czasach i coraz większym rozumieniem natury FOP, operacja usunięcia kości z sukcesem wydaje się być kiedyś możliwa. Teraz jednak, wiąże się ze zbyt dużym ryzykiem. Poza niebezpieczeństwem wywołania kolejnych rzutów choroby, istnieje także ryzyko wdania się infekcji, czy zapalenia żył. Jest to szczególnie prawdopodobne przy operacjach w okolicach kończyn dolnych. Należy także wspomnieć, że tego typu zabiegi (tj. usunięcie dodatkowych kości ulokowanych w dolnych kończynach - najczęściej stawach) nie kończą się sukcesem, jako że niezwykle trudne jest ustawienie stawów w pierwotnej pozycji i bez upośledzania postawy i równowagi u pacjenta.

Podczas gdy operacje usunięcia dodatkowych kości powodują zazwyczaj jeszcze większe pogorszenie stanu pacjenta, to są sytuacje nagłe, kiedy zabieg może być konieczny. Są to wypadki takie jak: atak wyrostka robaczkowego, czy ostre zapalenie pęcherzyka żółciowego. Pomimo, że taka operacja może wywołać rzut choroby, to jest konieczna, by ratować życie pacjenta.

Poniższe rady mogą okazać się pomocne przy pacjentach z FOP, wówczas gdy pojawi się konieczność operacji:

- należy być świadomym, że operacja może wywołać rzut choroby i powstanie dodatkowej kości;
- powinno się unikać operacji usuwania dodatkowych kości, gdyż zwykle przynoszą one odwrotny niż zamierzony skutek. Również inne zabiegi chirurgiczne mające na celu przywrócenie sprawności, nie są skuteczne;
- skonsultuj się z pulmonologiem i anestezjologiem w celu ustalenia bezpiecznej procedury w razie wypadku. Jako że pacjenci z FOP mają problemy z układem oddechowym, czy ruchomością szczęk, lepiej zaplanujcie ze swoim lekarzem, jak powinni się z Tobą obchodzić lekarze w razie nagłego wypadku. Wszelkie informacje i wskazówki powinny być wpisane w Twoją kartę choroby, ksero powinieneś mieć przy sobie, zwłaszcza wyjeżdżając. Możesz skonsultować się z dr Zvi Grunwald, anestezjologiem, który opiekował się wieloma pacjentami z FOP (tel. 215-955-6161 lub zvi.grunwald@jefferson.edu);
- jeżeli operacja jest konieczna, należy wziąć pod uwagę specjalne potrzeby układu oddechowego chorych na FOP i możliwe powikłanie z nim związane;
- unikać należy wstrzyknięć domięśniowych;

- z powodu rzadkości choroby, trzeba pamiętać o gotowości do edukowania lekarzy, sanitariuszy, pielęgniarek i personelu medycznego, przedstawiania im sposobu opieki nad chorym z FOP.

Przemyśl, jakie informacje są najważniejsze dla opiekujących się Tobą czy dzieckiem po to, by w chwili stresu przekazać je jak najsprawniej.

Przejdź do Rozdziału 7 “Nagle wypadki”, by dowiedzieć się więcej o zabiegach operacyjnych u pacjentów z FOP, jak i o sposobach komunikowania się z personelem medycznym i przedstawiania mu szczególnych wymagań w opiece i leczeniu pacjentów z FOP.

Upadki

Upadki zdarzają się. W dzieciństwie, przy zabawie... W życiu dorosłym mogą przytrafić się jako efekt zaburzeń równowagi, wynikających z powstawania dodatkowych kości. Niestety, upadki u osób z FOP niosą ze sobą duże ryzyko. Mogą prowadzić do rzutów choroby, a w bardzo poważnych wypadkach nawet do urazów głowy, utraty przytomności, wstrząśnienia mózgu, urazów szyi, czy kręgosłupa, a nawet śmierci. Badania pokazują, że pacjenci z FOP są dwa razy bardziej narażeni na groźne powikłania po upadku niż ludzie zdrowi.

Umiejętność utrzymania równowagi jest niezbędna do prawidłowego chodzenia. Niestety, jest wiele czynników, które mają negatywny wpływ na zachowanie równowagi u osób z FOP. Z powodu ograniczonej ruchomości w obrębie szyi, karku, jaki i klatki piersiowej, pole widzenia pacjentów z FOP jest również ograniczone. Nawet jeśli zmysły osoby chorej ostrzegają ją przed niebezpieczeństwem, jej układ motoryczny reaguje zbyt wolno lub nieprawidłowo. Ograniczenia w ruchomości szyi, tułowia, kończyn znacznie utrudniają utrzymanie równowagi, a tym samym upośledzają mechanizmy obronne organizmu w trakcie upadku.

Są jednak sposoby na to, by otoczenie chorego na FOP było maksymalnie bezpieczne, a ryzyko upadku jak najmniejsze:

- usuń rzeczy z podłogi, o które chory może się potknąć (papiery, książki, ubrania, buty itd.);
- używaj środków do czyszczenia podłóg, które nie zawierają wosków i tym samym nie powodują dodatkowej śliskości powierzchni;
- usuń lub ogranicz wszelkie dywany i dywaniki w domu. Użyj dwustronnej taśmy do przymocowania dywanów do podłogi;
- zainstaluj uchwyty przy toalecie i w prysznicu czy wannie;
- używaj antypoślizgowych mat w łazience. Możesz również rozważyć wyłożenie łazienki matowymi antypoślizgowymi płytkami, które zminimalizują ryzyko poślizgnięcia się na mokrej podłodze;
- popraw oświetlenie w Twoim domu. Zamontuj oświetlenie nocne, np. lampki na fotokomórkę lub takie, które zapalają się same po zapadnięciu zmroku;
- zamontuj poręcze i oświetlenie na klatce schodowej i schodach w domu;
- usuń meble i inny sprzęt na kółkach (szafki, stoliki), które przesuwają się, wówczas gdy się na nich opierasz;
- upewnij się, że kable są bezpiecznie pochowane i się o nie nie potkniesz;
- kontroluj regularnie stan wzroku i słuchu u siebie lub u dziecka z FOP;
- bądź świadomy, że niektóre leki przyjmowane przez pacjentów z FOP powodują czasami zaburzenia równowagi i zawroty głowy;
- uważaj na swoje zwierzęta domowe, o nie też można się potknąć;
- noś buty, które są dobrze dopasowane i zapewniają dobrą równowagę i przyczepność do podłoża;

- używaj sprzętu pomocniczego (kul, laski, balkoników, chodzika).

Strach i lęk

W pewnym sensie, strach może być najtrudniejszym czynnikiem do opanowania przez chorych na FOP i ich rodziny. Nieprzewidywalność Twojej choroby może powodować, że będziesz czuł lęk przed tym, co się może stać. Wiesz doskonale, że upadki, zranienia, guzy, zastrzyki domięśniowe, zabiegi operacyjne mogą prowadzić do rzutów choroby, jak i, że FOP jest tak nieprzewidywalny, że może uaktywnić się bez jakiegó konkretnej przyczyny. Gdy dopiero uczysz się żyć z chorobą, opanowanie strachu przed kolejnymi rzutami może być naprawdę trudne. Nasze własne emocje mogą czasem okazać się naszym największym wrogiem. Na początek spróbuj wybrać dzień, w którym nie będziesz rozmyślać nad możliwymi niebezpieczeństwami związanymi z chorobą i sposobami, jak ich uniknąć. Pomimo, że FOP zmieni życie Twoje i Twojej rodziny, z czasem nauczysz się dostosowywać coraz lepiej do swoich ograniczeń i pokonywać trudności z odwagą, determinacją i siłą.

Rozdział 3: Zaostrzenia FOP

Rzutem, zaostrzeniem, czy też „przebłyskiem” popularnie nazywamy stan obudzenia się aktywności FOP. Poniższy rozdział pomaga zrozumieć wyjątkowe objawy tej choroby, jak i przedstawi sposoby radzenia sobie z nimi.

Co jest przyczyną zaostrzenia (rzutu) choroby?

Tak naprawdę nie wiemy, jaki proces leży u podstaw zaostrzeń choroby. Mogą one wystąpić jako skutek urazu (uderzenia, upadku, zranienia, naciągnięcia mięśni, wkłucia domięśniowego, zabiegu operacyjnego itd.). Możliwe jest jednak, że zaostrzenie nie wystąpi pomimo oczywistego urazu organizmu osoby chorej na FOP. Z drugiej jednak strony, zaostrzenia mogą wystąpić bez konkretnej przyczyny. Opierając się na badaniach, które dowodzą, że istnieje związek pomiędzy wystąpieniem grypy (oraz prawdopodobnie innych chorób wirusowych) a rzutem sugeruje, że może on powstawać również jako odpowiedź układu immunologicznego. Wydaje się to całkiem logiczne, jako że opuchlizna i stan zapalny są właśnie reakcjami układu odpornościowego. Immunologiczne podstawy powstawania rzutów FOP są wciąż jeszcze badane.

Tworzenie się kości

Rzutem nazywamy proces, w którym organizm zaczyna wytwarzać nową kość, jednak nie każdy z rzutów kończy się jej całkowitym utworzeniem. Nie wiadomo, co tak naprawdę uruchamia ten proces. Kiedy jednak dochodzi do zaostrzenia choroby, występuje szereg charakterystycznych objawów: opuchlizna, zaczerwienienie i uczucie dyskomfortu w zaatakowanym miejscu. Rzut choroby jest zazwyczaj związany z dolegliwościami bólowymi, jednak poziom bólu u pacjentów bardzo się różni. Poza tym, niektórzy z nich mogą mieć nawet niewielką gorączkę wówczas gdy dochodzi do reaktywacji choroby.

Pojedynczy rzut może trwać 6-8 tygodni, a nawet dłużej. Możliwe jest powstawanie zaostrzeń w kilku różnych obszarach ciała na raz. Jak zostało napisane już wcześniej, czas trwania zaostrzenia choroby zależy od wielu czynników, m.in. od miejsca objętego kościotworzeniem, czy też od tego, co spowodowało rzut, a także od stanu układu odpornościowego pacjenta i innych czynników, o których jeszcze niewiele wiemy.

Obecnie nie ma leku czy terapii, która zatrzymałaby rozpoczęty już proces formowania się kości. Lekarz może jednak przepisać leki, które zminimalizują proces tworzenia się dodatkowej kości oraz złagodzą ból towarzyszący rzutowi. Leczenie powinno być wdrożone najszybciej jak to możliwe, czyli natychmiast po pojawieniu się objawów. Po wskazówki dotyczące leków używanych przy FOP, odeślij swojego lekarza na stronę Stowarzyszenia IFOPA lub Uniwersytetu Medycznego w Pensylwanii.

Kiedy proces formowania się kości jest w toku, unieruchomienie stawu może pojawić się w przeciągu jednej nocy. Nie można jednak twierdzić, że kość pojawiła się w tak krótkim czasie, gdyż cały proces zajmuje od kilku tygodni do kilku miesięcy. Unieruchomienie jest rezultatem powstania opuchlizny i rozpierania w mięśniu już w pierwszych etapach wytwarzania się kostniny.

Chorzy z FOP zauważyli, że rzuty u dorosłych różnią się od tych u dzieci. Wydaje się, że u dzieci występuje więcej guzkowatych rzutów na kończynach, podczas gdy u dorosłych opuchlizna i stan zapalny obejmuje częściej całą kończynę. Pomimo że istnieje taka

tendencja, naukowcy nie odkryli jeszcze, dlaczego tak się dzieje. Poszczególne typy rzutów mogą być częstsze w pewnym wieku, ale poszczególne z nich mogą pojawiać się bez względu na wiek.

Objawy zaostrzeń mogą też się różnić z uwagi na zaatakowany mięsień czy staw. Na przykład, podczas procesu formowania się kości w okolicach stawu biodrowego, rzadko pojawiają się guzki i duży obrzęk, a jest to spowodowane faktem, że mięśnie bioder są położone stosunkowo daleko od powierzchni skóry. Rzuty w okolicach bioder mogą objawiać się jedynie jako uczucie napięcia w biodrze czy pachwinie.

Zazwyczaj w takim rzucie postępuje przekształcanie się tkanki miękkiej w chrząstkę, a potem w kość. Trzeba jednak zauważyć, że niektóre z rzutów zatrzymują się na etapie utworzenia chrząstki. Obecność chrząstki można z całą pewnością stwierdzić w badaniu fizykalnym, jednak tkanka chrzęstna, w przeciwieństwie do dojrzałej kości, nie jest widoczna na zdjęciu rentgenowskim. A co to takiego jest chrząstka? Chrząstka to typ tkanki łącznej, która stanowi wsparcie dla innych tkanek organizmu, a jednocześnie nie jest tak twarda i sztywna jak kość. Pełni również funkcje ochronne w stawach. Oczywiście, tak jak kość utworzona przez FOP, chrząstka występuje również nie tam gdzie powinna. Nie zostało jeszcze wyjaśnione, dlaczego niektóre z rzutów zatrzymują się na tym właśnie etapie.

Guzy i guzki

Miękkie guzki pojawiają się zazwyczaj bez przyczyny w okolicach szyi i karku już w pierwszym roku życia. Guzki mogą być niewielkie lub całkiem duże i pojawić się nawet w ciągu jednej nocy. Towarzyszy im opuchlizna i/lub stan zapalny. Czasami guzki zanikają, jednak najczęściej przekształcają się w kość. Mimo, że dodatkowo uformowana kość ma wszystkie cechy kości normalnej: jest twarda, wypełniona szpikiem itd., to występuje w miejscu, gdzie jej nie powinno być (w mięśniach, ścięgnach i więzadłach). Proces chorobowy, który następuje w tych strukturach przeistacza je całkowicie w kość.

Guzki na początku są zazwyczaj miękkie, bolesne i ciepłe w dotyku. Kiedy zamieniają się w kość, przestają boleć, jednak wciąż mogą powodować dyskomfort przy dotyku objętego obszaru. Kiedy guzek przekształci się w kość, zaczyna być częścią ciała osoby z FOP. Czasami mogą one nieznacznie zmieniać kształt czy rozmiar, tak jak dzieje się z naroślą kostną powstałą w miejscu zrośnięcia się kości po złamaniu.

Kiedy na początku choroby pojawiają się miękkie guzki, mogą być błędnie rozpoznawane np. jako guzy lub nowotwory. Często guzy, z których wytworzy się później kość, są poddawane biopsji i mylnie kwalifikowane. Zwykle, wkłucie podczas biopsji powoduje powstanie jeszcze jednej dodatkowej kości obok lub w pobliskim stawie.

Czasami pierwszym objawem FOP nie jest typowy rzut, ale opuchnięcie lub guzek na głowie. Tego typu objaw może się pojawić nawet już w pierwszym miesiącu życia i obejmuje tkankę łączną zwaną rozciągmem, która oddziela mięśnie, jeden od drugiego. Należy pamiętać, że taki guz w żaden sposób nie uszkadza mózgu, bez względu na swoją wielkość.

FOP i ból

Wiele pacjentów z FOP uważa, że dolegliwości bólowe mijają, kiedy zakończy się proces formowania kości. Wygląda na to, że ten właśnie proces jest źródłem bólu, a nie kość sama w sobie. Zatem FOP nie zawsze oznacza ból. Jednakże, w bardziej zaawansowanych stadiach choroby, ból częściej przybiera charakter chroniczny, czyli przewlekły. Może się tak dzieć, ponieważ dodatkowe kości znacznie uciskają na nerwy i/lub mięśnie, albo gdy

nowopowstająca kość zaczyna uciskać kość normalną, uniemożliwiając jej tym samym naturalną ruchomość. Skonsultuj się ze swoim lekarzem, by pomóc sobie w zwalczaniu bólu. Należy również pamiętać, że u każdej osoby, także tej chorującej na FOP, ból jest informacją, że w organizmie dzieje się coś niedobrego. W przypadku kostniejącego zapalenia mięśni warto więc przyjmować takie pozycje i wykonywać te czynności, które nie przynoszą bólu czy dyskomfortu.

W wielu sytuacjach sam/sama będziesz umiał/a odgadnąć, czy ból pochodzi z rzutu FOP, gdyż będą towarzyszyć mu charakterystyczne objawy, jak opuchlizna czy zaczerwienienie. Jedynym wyjątkiem od tej reguły jest rzut, który zajmie okolice biodra. Tam mięśnie ukryte są głęboko, więc opuchlizna czy zaczerwienienie może nie być widoczne. Jeżeli masz wątpliwości, czy ból pochodzi z rzutu czy nie, skonsultuj się ze swoim lekarzem.

Najprawdopodobniej zleci on wykonanie zwykłego zdjęcia rentgenowskiego, jednak w przypadku, gdy proces będzie jeszcze na etapie chrząstki, nie uda się odpowiedzieć na pytanie, czy mamy do czynienia z rzutem choroby.

Jako że zdjęcie rentgenowskie wymaga użycia promieni rentgenowskich, należy wykonywać je tylko wtedy, gdy jest to naprawdę konieczne. Więcej na temat badań rentgenowskich znajdziesz w Rozdziale 28 "Specjaliści na całym świecie". Natomiast o sposobach leczenia ostrego i przewlekłego bólu w przebiegu kostniejącego zapalenia mięśni przeczytasz w Rozdziale 8.

Rozdział 4. FOP i poruszanie się

U chorych na fibrodysplazję dodatkowe kości wytwarzają się w stawach ograniczając ich ruchomość, aż do całkowitego ich unieruchomienia. Warto być wiedział/wiedziała więcej na temat, jak FOP wpływa na możliwości ruchowe pacjentów i co robić, by pozostać jak najbardziej i jak najdłużej sprawnym ruchowo.

Jak FOP wpływa na poruszanie się?

FOP ma wpływ na cały układ ruchu, ponieważ dodatkowe kości tworzą z czasem dodatkowy szkielet. Pojawianie się rzutów i skostnień charakteryzują pewne prawidłowości. Zazwyczaj skostnienia początkowo formują się od głowy ku stopom (czyli z góry na dół), od tylnej części ciała do przedniej i od kończyn górnych do dolnych. Oznacza to, że choroba najpierw obejmuje kark, kręgosłup i ramiona, a dopiero później łokcie, biodra i kolana. Wygląda na to, że mięśnie przepony, języka, oczu, czy serca nie bywają bezpośrednio dotknięte tworzeniem kości. Trzeba jednak zauważyć, że mimo iż choroba oszczędza większość organów wewnętrznych, to może powodować znaczny ucisk tychże organów z powodu zmniejszania przestrzeni w ciele, poprzez nienaturalne wytwarzanie się kości. To w jaki sposób, i które rejony ciała atakuje choroba, daje dużo informacji pomocnych przy ustaleniu przyczyny choroby.

Stawy, takie jak łokcie i kolana łączą kości i umożliwiają im aktywny ruch np. zginanie i prostowanie. W przebiegu kostniejącego zapalenia mięśni, dodatkowe kości zastępują więzadła (które pokrywają stawy), mięśnie i więzadła (umożliwiające ruchomość w stawach). W konsekwencji ruchomość w stawach objętych przez chorobę, może być utrudniona lub nawet zaniknąć całkowicie.

Każdy inaczej przechodzi FOP

Większość ludzi ma te same objawy FOP: zdeformowane paluchy (widoczne już od urodzenia) oraz wytwarzanie się w organizmie dodatkowych kości, postępujące wraz z wiekiem. Jednak przebieg choroby indywidualny dla poszczególnych pacjentów. Najbardziej różni się u pacjentów czas i stopień wytwarzania się dodatkowych kości. Jeden chory może stracić ruchomość w stawie biodrowym już w pierwszej dekadzie życia, podczas gdy inny będzie normalnie się poruszał aż do dorosłości. Kolejną różnicą jest stopień upośledzenia całego organizmu, do jakiego doprowadza choroba. Przykładowo łokieć może być unieruchomiony na stałe w zgiętej pozycji lub w pozycji wyprostowanej, albo może mieć pewien ograniczony zakres ruchomości.

Co można zrobić, by pomóc osobie z FOP zachować mobilność?

Podane szybko leki mogą pomóc zapobiec rzutom choroby. Gdy jednak proces formowania się nowej kości już się rozpoczął, nic tak naprawdę nie można już zrobić, by go powstrzymać. To właśnie dodatkowo wytworzona kość, blokuje staw lub mięsień, a tym samym odbiera możliwość ruchu. Podczas gdy osoba ze zwykłym urazem może dzięki rehabilitacji odzyskać sprawność ruchową i siłę, osoby z FOP powinny jej zdecydowanie unikać. Jest ona odradzana, gdyż wiąże się z biernym (lub wspartym aktywnością pacjenta) rozciąganiem mięśni przez terapeutę. Nawet delikatne naciąganie mięśni, może powodować powstanie nowych rzutów albo zaostrzyć już istniejące. Zamiast rehabilitacji, lepiej skupić się na odnalezieniu ruchów, które są dla chorego komfortowe i, które pomagają w codziennym

funkcjonowaniu. Pozostanie na tyle aktywnym, na ile się da, jest tak naprawdę najlepszym sposobem, by nie stracić tej aktywności pomimo ograniczeń, które niesie ze sobą choroba. Pływanie, ciepła hydroterapia, czy kąpiele, są nie tylko dobre dla ciała chorych, ale mogą być niezłą zabawą. Ciepła woda rozluźnia, zatem może ułatwić poruszanie się.

Aktywność fizyczna

Z powodu ryzyka urazu (a tym samym wywołania rzutu choroby), rodzice dzieci z FOP powinni odradzać im uprawianie sportów uznawanych za urazowe (biegi, sporty kontaktowe, sztuki walki itd.). Jak już wspomniano wcześniej, ludzie z FOP mają większe problemy z zachowaniem równowagi, z powodu unieruchomienia stawów. Jeżeli dochodzi do utraty równowagi, to osoba z FOP będzie miała duże trudności, by uchronić się przed urazem. Poza tym, prawdopodobnie już samo naciągnięcie mięśnia, może wywołać rzut choroby.

Biorąc jednak pod uwagę postępującą naturę FOP, rodzice powinni pozwolić ich dzieciom korzystać z umiejętności ruchowych, jakie posiadają. To bardzo ważne, by nie izolować dzieci od przyjaciół i zwykłego radosnego dzieciństwa. Innymi słowy, nie pozwól, by strach przed urazem Twojego dziecka zabrał mu możliwość zabawy, rozwoju i poznawania świata. W życiu trzeba czasem podjąć ryzyko.

Możesz dostosować popularne gry i sporty tak, by były mniej urazowe i łatwiejsze.

Aby dowiedzieć się jak to zrobić, skontaktuj się z następującymi organizacjami:

- Cure for Children Organization;
- Disabled Sports USA;
- Americas Athletes with Disabilities;
- American Associations for Adapted Sports Programs;
- National Center of Physical Disability and Activity;
- Courage Centre;
- Daped Physical Education;
- Kids Camps.

Jak sobie radzić?

Jako że FOP postępująco utrudnia zdolności ruchowe, osoby z FOP mogą wspomagać się sprzętem ortopedycznym, takim jak: kule, laska, chodziki, czy balkoniki. Osoby z unieruchomionymi już nogami, chętniej poruszają się na wózkach elektrycznych, czy skuterach dostosowanych do ich potrzeb.

Zalety wózków i skuterów są następujące:

- bezpieczeństwo; FOP ogranicza możliwość chodzenia i wpływa na trzymanie równowagi, a skuter czy wózek pozwoli w bezpieczny i szybki sposób dotrzeć tam gdzie chcesz; ochroni także osobę chorą przed byciem potrąconym przez inne innych, którzy niechcący mogą na nią wpaść;
- szybkość; skuterem czy wózkiem można szybko dotrzeć na miejsce;
- wygoda; wózki, które są robione na miarę, odpowiadają wszelkim potrzebom ich użytkowników (począwszy od odpowiedniego siedziska a skończywszy na podnóżku, na którym można bezpiecznie stanąć); wózek umożliwi osobie chorej załatwienie wszystkich koniecznych spraw, bez zbyteńnego męczenia się;

- niezależność; wiele osób uważa, że używanie wózka inwalidzkiego ogranicza ich samodzielność, lecz w rzeczywistości jest dokładnie odwrotnie, gdyż umożliwia on przemieszczanie się bez pomocy i załatwianie spraw na własną rękę.

Ludzie z FOP potrzebują wózka z napędem elektrycznym zwłaszcza wtedy, gdy choroba postąpiła na tyle, że nie mogą poruszać się samodzielnie, a nadal chcą zachować swoją niezależność. Najlepiej zwrócić się o pomoc w znalezieniu odpowiedniego wózka do placówki, która oferuje konsultacje z lekarzami specjalistami od rehabilitacji, fizjoterapeutami, pielęgniarkami i sprzedawcami wózków inwalidzkich. Pomogą oni dobrać i dostosować odpowiedni wózek, tak by spełniał wszystkie oczekiwania chorego (np. oparcie, które może opuszczać się i wznosić lub opcja, która umożliwi podniesienie chorego do pozycji stojącej). Wózek powinien być dostosowany w taki sposób, żeby był jak najbardziej komfortowy i łatwy do użycia w domu, szkole i na dworze.

Osobom z FOP polecany jest model wózka "Stander" szwedzkiej firmy Permobil, który spełnia wszystkie oczekiwania osób z tą właśnie chorobą.

Rozdział 5. Medycyna i FOP

Ten rozdział pomoże Ci lepiej komunikować się z lekarzami i personelem medycznym.

Wstęp

Rzadkie choroby są dużym wyzwaniem dla środowiska medycznego. Z jednej strony, rodzice szukają informacji i sposobów leczenia, z drugiej zaś lekarze, którzy na co dzień mają do czynienia z częstymi chorobami i nie mogą być ekspertami od wszystkich chorób rzadkich. Celem tego rozdziału jest nauczenie chorych z FOP i ich bliskich takiego kierowania opieką medyczną, by uzyskać jak najlepszą.

Wybór lekarza prowadzącego

Większość lekarzy mogła nawet nie słyszeć o FOP, ale to nie jest warunek konieczny, żeby lekarz został Twoim lekarzem prowadzącym. Najważniejsze jest, żeby słuchał Cię uważnie i chciał dowiedzieć się jak najwięcej o FOP, jego istocie i możliwościach leczenia, jak również był otwarty na konsultacje z lekarzami specjalizującymi się w opiece nad pacjentami z fibrodysplazją (wymienionymi w Rozdziale 28.). Twoim lekarzem prowadzącym może być pediatra, lekarz rodzinny, internista, ortopeda, czy reumatolog. Najważniejsze, abyś miał/-a zaufanie do swojego lekarza i żeby dobrze Wam się współpracowało w razie pojawienia się jakichkolwiek problemów związanych z chorobą.

Jak pomóc lekarzowi poznać Twoje szczególne potrzeby?

To bardzo ważne, aby relacja z Twoim lekarzem była partnerska. Ty, jako rodzic dziecka z FOP i całodobowy opiekun, wiesz najwięcej o chorobie i jak ona “wygląda” w praktyce. Nawet małe dzieci chore na fibrodysplazję mają już rozwiniętą dużą wrażliwość i wiedzę o swoich szczególnych potrzebach.

Przekaż lekarzowi jak najwięcej informacji o kostniejącym zapaleniu mięśni. Możesz polecić mu/jej strony IFOPA oraz ten poradnik dla rodzin dotkniętych FOP. Możecie również zdecydować o prowadzeniu dziennika objawów i historii choroby.

Kontakt do IFOPA:

P.O. Box 196217 Winter Springs, FL 32719-6217

Tel. 407-365-4194

e-mail: together@ifopa.org

Strona internetowa: www.ifopa.org

Gdy masz zaplanowaną wizytę u swojego lekarza prowadzącego, przyjdź do niego z listą pytań, które Cię nurtują, tak by wykorzystać wasz czas jak najlepiej. Nie zostawiaj najważniejszych dla Ciebie pytań na koniec – zadaj je na samym początku.

Sposoby przekazywania informacji o FOP lekarzom i personelowi medycznemu

IFOPA stworzyła potrzebny zestaw, dzięki któremu można w prosty i szybki sposób przekazać informacje o FOP lekarzom i innym pracownikom medycznym opiekującym się chorym na fibrodysplazję. Pierwszym z nich jest Karta Stowarzyszenia, która zawiera:

* podstawowe informacje o FOP;

* podkreślenie faktu, że jakikolwiek uraz przyczynić się może do pogorszenia stanu zdrowia pacjenta i należy się nim opiekować szczególnie ostrożnie;

* środki i czynności, które mogą być użyte u pacjenta z FOP w razie sytuacji zagrożenia życia czy zdrowia;

* ostrzeżenie, że wkłucia domięśniowe nie powinny być stosowane, jako że mogą wywołać rzut choroby;

* dane kontaktowe do dr Kaplana i dr Pignolo;

* zasady pobierania tkanek od osób z FOP.

Karta pacjenta FOP może być używana w następujący sposób:

* nosząc przy sobie, np. w portfelu;

* oddając kopię swojemu opiekunowi;

* przekazać opiekunce dziecka z FOP;

* schować do kieszeni lub w inne miejsce dziecku, szczególnie w czasie wyjazdu, czy wyjścia organizowanego, np. przez szkołę;

* przekazać kopię szkole i/lub pielęgniarce szkolnej.

Rozważ uzupełnienie karty Twojego dziecka w dane kontaktowe lekarza prowadzącego i Twoje. Kartę można otrzymać darmowo od Stowarzyszenia IFOPA.

Innym pomocnym dokumentem jest "Medical World Binder", czyli Segregator Medyczny zawierający historię choroby. IFOPA przekaze Ci zestaw informacyjny, w którym znajdziesz:

* kartę danych osobowych;

* kartę telefonów kontaktowych w razie wypadku;

* teczkę na wyniki konsultacji medycznych;

* teczkę na recepty;

* teczkę na osobistą historię choroby;

* zakładki pomagające w szybkim odnalezieniu potrzebnych dokumentów;

* teczkę na płyty CD (np. z rezonansów magnetycznych);

* plastikową okładkę na kserokopie najważniejszych dokumentów.

Skontaktuj się z IFOPA by dowiedzieć się więcej o segregatorze.

Rozdział 6. Wybór właściwej ścieżki leczenia

Poniższy rozdział zawiera wprowadzenie do terapii stosowanych w fibrodysplazji. Pomimo że większość objawów jest u pacjentów takich samych, to jednak przebieg choroby i jej nasilenie może różnić się, zmieniając tym samym sposób postępowania medycznego. Podane w tym rozdziale sposoby terapii są jedynie propozycjami, a jakakolwiek decyzja dotycząca leczenia powinna być podjęta tylko i wyłącznie między Tobą a Twoim lekarzem prowadzącym. Więcej informacji znajdziesz na stronie internetowej IFOPA.

Wprowadzenie

Pomimo, że FOP jest chorobą nieuleczalną i nie istnieje na razie żadna w pełni skuteczna metoda terapii tej choroby, to jednak lepsze zrozumienie mechanizmów jej działania pozwala na dysponowanie pewnym zakresem środków, które mogą w pewien sposób łagodzić objawy. Rozwój medycyny daje lekarzom coraz większe pole manewru.

Niestety, rzadkość schorzenia jak i jego nieprzewidywalność powodują, że jest niezwykle trudno dobrać skuteczne metody leczenia. Fakt, że rzut FOP znika równie nagle jak się pojawił, powoduje, że ciężko jest ocenić, czy zaniknięcie objawów było efektem leczenia czy naturalnym etapem zaostrzenia choroby. Poza tym, dochodzi jeszcze bardzo silne pragnienie pacjentów na odnalezienie skutecznej terapii, co również ma wpływ na obiektywną ocenę sukcesu terapeutycznego u pacjentów. Wszystko to razem sprawia, że naukowcom i lekarzom jest niezwykle pilno odnaleźć lek, który autentycznie pomaga chorym.

Poniższe dane są wynikiem pracy Uniwersytetu w Pensylwanii i International Clinical Consortium on FOP i są one jedynie wskazówkami dotyczącymi substancji farmaceutycznych stosowanych w leczeniu fibrodysplazji. Powtórzyć trzeba po raz kolejny, że mimo cech wspólnych pacjentów, leczenie powinno być dobrane indywidualnie do każdego z nich i ustalone pomiędzy pacjentem a lekarzem prowadzącym.

Tak, to trochę mylące...

Na początek ustalmy pewne podstawowe fakty. Rozdział ten zawiera dużo medycznych informacji, które mogą na pierwszy rzut oka zniechęcić Cię do jego przeczytania. Jednak warto go przestudiować, gdyż zawiera wiele istotnych wskazówek, jak dobrać leczenie i jakie istnieją możliwości terapeutyczne w FOP. Jeżeli jakieś terminy okażą się niezrozumiałe, zapytaj o wyjaśnienie swojego lekarza lub na stronie IFOPA. Najskuteczniejsze metody dobierze Twój lekarz, wtedy gdy będziecie razem dobrze współpracowali. Zapoznaj się z metodami pomocy i wsparcia pacjentów z FOP, bo w momencie gdy nadejdzie zaostrzenie, Ty i Twój (bądź Twojego dziecka) lekarz będziecie mieli gotowe scenariusze działania.

Wprowadzenie do kortykosterydów (prednizon) i leków przeciwzapalnych

Obecnie medycyna dysponuje kilkoma grupami leków, które mogą być użyte, by złagodzić rzut FOP. Pierwsza grupa związków chemicznych to leki używane w celu zmniejszenia dolegliwości związanych z pojawieniem się rzutu (opuchlizna, stan zapalny i ból), i które – z relacji pacjentów – przynoszą pewną ulgę, nie powodując przy tym wielu skutków ubocznych. Przykładem tego typu leków mogą być duże dawki kortykosterydów, podawane przez krótki czas (np. prednizonu), albo niesteroidowe leki przeciwzapalne, jak np. nowe

przeciwzapalne inhibitory COX-2, znane pod nazwą Celebrex, Celebra lub inne nazwy w zależności od firmy (popularny lek używany w terapii artretyzmu).

Prednizon

Prednizon ma silne działanie przeciwzapalne i z tego właśnie powodu jest często używany przy łagodzeniu rzutów FOP. Dla jak najlepszych efektów, Prednizon powinien być włączony w pierwszych 24 godzinach od rozpoczęcia się rzutu. Leczenie przynosi znacznie gorsze efekty, gdy zostanie rozpoczęte dwa lub trzy dni od pojawienia się pierwszych objawów zaostrzenia, dlatego tak ważne jest, by skontaktować się z lekarzem prowadzącym, gdy tylko zauważymy, że właśnie się rozpoczyna. Dobrze jest też mieć awaryjny zapas Prednizonu w domu, by w razie nagłego pojawienia się objawów, móc zareagować natychmiastowo.

Kiedy reagujemy na prednizon (zmniejsza się intensywność lub rozmiar obszaru zajętego stanem zapalnym), ale zmiany związane z zaostrzeniem wracają do poprzedniego rozmiaru bądź intensywności po odstawieniu leku, można rozważyć jeszcze jeden czterodniowy cykl podawania steroidów. Jednak po tym drugim cyklu, Prednizon nie może być odstawiony nagle, ale należy stopniowo zmniejszać dawkę przez 10 kolejnych dni.

Prednizon nie powinien być stosowany w przypadku rzutów obejmujących tułów i klatkę piersiową, jako że trudno jest ocenić dokładny moment rozpoczęcia rzutu. Z drugiej zaś strony, rzuty dotyczące okolice szczęki wymagają absolutnie natychmiastowego użycia Prednizonu, gdyż wiążą się z bezpośrednim zagrożeniem życia (utrudnienie oddychania i przyjmowania pokarmu na skutek unieruchomienia szczęki). Ten specyficzny typ rzutu choroby może wymagać wydłużenia cyklu podawania leku oraz stopniowego zmniejszania dawki, aż do momentu zanikania opuchlizny. Należy pamiętać, że są to wyjątki od standardowego leczenia Prednizonem.

Użycie Prednizonu może być również wzięte pod uwagę gdy chory na fibrodysplazję dozna urazu, w celu zapobiegnięcia wystąpienia rzutu lub zminimalizowania negatywnych skutków po uszkodzeniu tkanek. Nie powinien być jednak zastosowany po urazach niewielkich, czy stłuczeniach i siniakach.

Jednak długotrwałe przyjmowanie kortykosterydów (Prednizonu) może przynosić negatywne efekty. Istnieją dowody na to, że przedłużone przyjmowanie kortykosterydów wzmaga powstawanie dodatkowych kości i powoduje inne niepożądane skutki dla organizmu, jak np. osłabienie odporności, zaburzenia widzenia, osteoporoza, niewydolność nadnerczy itd. Zastosowanie Prednizonu w FOP sprowadza się tylko do złagodzenia objawów (opuchlizny, bólu i stanu zapalnego) oraz przypuszczalnie do zahamowania migracji limfocytów (o których mowa była wcześniej), oraz zablokowanie obumierania mięśnia i tworzenia się kości.

Inhibitory COX-2 i niesteroidowe leki przeciwzapalne

Inhibitory COX-2 i niesteroidowe leki przeciwzapalne są drugą możliwością leczenia w FOP po Prednizonie. Wybiera się je wtedy, gdy zastosowanie Prednizonu jest niemożliwe (tj. gdy leczenie Prednizonem jest już zakończone, gdy od pojawienia się rzutu minęło więcej niż 48 godzin, lub gdy pacjent wymaga leczenia długotrwałego). Leki te uderzają w czynniki wywołujące stan zapalny zwane prostaglandynami. Prostaglandyny również przyczyniają się do powstawania dodatkowej kości. Doświadczenia na zwierzętach pokazują, że obniżenie poziomu prostaglandyn w organizmie, znacznie utrudnia zapoczątkowanie procesu kostnienia heterotopowego, a tym samym uformowania się dodatkowej kości.

Poza silnymi właściwościami przeciwzapalnymi, inhibitory COX-2 wykazują znaczne działanie anty-naczyniotwórcze (antyangiogenne), co jest bardzo pożądane w leczeniu FOP. Oznacza to, że utrudniony jest proces tworzenia nowych naczyń krwionośnych, które powinny zaopatrywać nowopowstałą kość w związki odżywcze. Jeśli więc zatrzymamy lub spowolnimy proces tworzenia się nowej sieci odżywiających naczyń krwionośnych, tym samym zablokujemy prawdopodobnie wzrost dodatkowej kości.

Jednak, badania sugerują, że aby terapia inhibitorami prostaglandyn była skuteczna, lek musi krążyć we krwi i utrzymywać się na terapeutycznym poziomie jeszcze zanim pojawią się pierwsze objawy rzutu.

Prawdopodobnie inhibitory COX-2 znane Ci są pod nazwami handlowymi jako leki stosowane przy artretyzmie i innych schorzeniach przebiegających ze stanem zapalnym (np. Celebrex, Celebra). W porównaniu do niesteroidowych leków przeciwzapalnych, nowsze inhibitory COX-2 wykazują mniej skutków ubocznych (szczególnie żołądkowo-jelitowych). Poza tym, muszą być przyjmowane tylko 2 razy dziennie. Ostatnio badania jednak ujawniły, że niektóre leki z grupy inhibitorów COX-2 mogą zwiększać ryzyko zawału serca i wylewu (np. Vioxx, Bextra). Z powodu mniejszego ryzyka powikłań żołądkowo-jelitowych, inhibitory COX-2 polecane są zazwyczaj pacjentom, którzy nie są narażeni na choroby serca, doświadczyli żołądkowo-jelitowych skutków ubocznych przy terapii niesteroidowymi lekami przeciwzapalnymi lub są podatni na tego typu dolegliwości.

Podczas stosowania wszystkich leków przeciwzapalnych, powinno się szczególnie dbać o układ pokarmowy. W czasie dłuższego stosowania inhibitorów COX-2, należy okresowo robić badania krwi, by kontrolować poziom enzymów wątrobowych i funkcjonowanie nerek. Z powodu ryzyka zawału serca i/lub zakrzepów, inhibitory COX-2 powinny być stosowane bardzo ostrożnie u pacjentów z chorobami serca w przeszłości, diabetyków (chorych na cukrzycę), przy podwyższonym cholesterolu oraz u osób nie chodzących (w tym wypadku rośnie ryzyko powstawania zakrzepów).

Więcej informacji w *The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations*.

Co to są aminobifosfoniany i dlaczego mogą być skuteczne w terapii FOP? (Pamidronat i Zoledronat)

Aminobifosfoniany działają hamująco na resorpcję kości, czyli utratę masy kostnej. Dwoma lekami z tej grupy są słabiej działający Pamidronian i silniejszy kwas zoledronowy (znany pod nazwami handlowymi: Zoledronat, Zometa). Ostatnio częściej zapisuje się pacjentom z FOP Pamidronian, gdyż Zoledronian nie może być stosowany u dzieci i młodzieży poniżej 18 roku życia. Wydaje się, że nie ma przesłanek do stosowania aminobifosfonianów w terapii FOP, gdyż celem leczenia jest zahamowanie powstawania dodatkowych kości. Jednak sprawa wcale nie jest taka prosta.

Wszystkie leki mają swoje skutki uboczne. Czasami przypadkowo lub błędnie zastosowane u pacjenta mogą powodować takie skutki uboczne, które niespodziewanie okazują się być korzystne dla organizmu. Tak właśnie dzieje się często przy terapii aminobifosfonianami. Pewne opisy przypadków pacjentów z FOP, które w ostatnich latach napłynęły do dr. Kaplana i dr. Glasera z Uniwersytetu w Pensylwanii) potwierdzają, że najnowszy z aminobifosfonianów – Pamidronian, ma określony wpływ na zaostrzenia fibrodysplazji. Ale

dlaczego związek ten, pomimo swoich właściwości, jest w ogóle brany pod uwagę w terapii rzutów FOP?

Przewrotnie, we wszystkich 3 przypadkach, które były analizowane na Uniwersytecie w Pensylwanii, lek był zastosowany jako efekt błędnego przekonania, że Pamidronian jest silniejszym lekiem hamującym mineralizację (czyli proces prowadzący do powstania kości) w porównaniu do Etydronianu. Etydronian natomiast jest lekiem starszej generacji, z grupy bifosfonianów, stosowanym uprzednio w terapii FOP bez powodzenia. Otóż okazuje się, że Pamidronian, tak jak wcześniej mylnie zakładano, nie jest silnym lekiem blokującym mineralizację kości. Mimo tego faktu, wszyscy trzej pacjenci zauważyli znaczącą poprawę i złagodzenie objawów rzutu (stanu zapalnego, obrzęku i dolegliwości bólowych) po podaniu dożylnym dużych dawek Pamidronianu podczas nowego zaostrzenia. U jednego z pacjentów zastosowano monoterapię Pamidronianem, a u pozostałych dwóch skojarzono go z podawanymi doustnie sterydami (Prednizonem) przez kilka pierwszych dni nowego rzutu.

W momencie publikacji tego poradnika, 13 pacjentów z FOP poddało się terapii eksperymentalnej pamidronianem. Dziecięciu z nich (co stanowi 77%) opisywało znaczną poprawę i zmniejszenie objawów zaostrzenia. U pozostałej trójki (23%), ani lekarz prowadzący ani oni sami, nie zanotowali poprawy stanu zdrowia. Co ciekawe, u żadnego z badanych nie zanotowano przewencyjnych właściwości podawania pamidronianu (tzn. włączenie leczenia nie spowodowało, że następne rzuty się nie pojawiły), ani przy podaniu pojedynczej dawki dożylnie ani przy dłuższym leczeniu. Wyniki terapii różniły się nieznacznie wśród leczonych pacjentów (w zależności od wieku, masy ciała, czy miejsca wystąpienia rzutu) jednak generalnie były podobne.

Ogólnie rzecz biorąc, przy silnych rzutach FOP obejmujących główne stawy ciała, rekomenduje się 4-dniowy cykl podawania doustnego Prednizonu skojarzony z 3-dniowym cyklem dożylnego aplikowania Pamidronianu (zwykle zaczyna się podawać prednizon 2 lub 3 dni przed Pamidronianem). Jest to sugerowana kombinacja, jednak zawsze ostateczna decyzja zależy od indywidualnych potrzeb pacjenta, jego stanu i wielu innych czynników. Podczas gdy nastąpi odstawienie Prednizonu, a opuchlizna powróci, należy rozważyć ponowne włączenie dużych dawek leku na kolejne 4 dni, z powolnym zmniejszaniem dawki przez kolejne 10 dni.

Najczęstszymi skutkami ubocznymi stosowania Pamidronianu u pacjentów z FOP są grypopodobne objawy obejmujące gorączkę, dreszcze i bóle mięśni. Objawy te mogą być złagodzone poprzez wcześniejsze podanie acetaminofenu, czyli paracetamolu. U jednego z pacjentów wystąpiła dodatkowo tężyczka (mimowolne skurcze mięśni spowodowane niskim poziomem witaminy D we krwi przed rozpoczęciem leczenia), a u innego wystąpiło zapalenie żył po stronie wkłuć, które wymagało podania dożylnego antybiotyku i hospitalizacji. Ostatnio opublikowane studium przypadku ujawniło skutek uboczny terapii w postaci osteopetrozy (choroba polegająca na rozcieńczeniu kości) u dziecka leczonego 60 mg pamidronatu podawanego dożylnie co 3 tygodnie przez okres dwóch lat. Dziecko to nie było chore na FOP.

Musimy zwrócić jednak uwagę na jedną ważną rzecz związaną z leczeniem bifosfonianami. Podejrzuje się, że terapia związkami z tej grupy może powodować martwicę kości szczęki (*Osteonecrosis of the jaw, ONJ*). Szczególnie niebezpieczne są aminobifosfoniany, jak Pamidronian i Zoledronian. ONJ jest rzadkim schorzeniem szczęki, które diagnozuje się w momencie, gdy naruszana przy zabiegu dentystycznym, np. wrywaniu zęba, kość szczęki, nie goi się przez okres 8 tygodni. Działło, które normalnie powinno pokryć odkrytą kość nie zrasta się, co jest powodem bólu. Antybiotyki w pewnym stopniu poprawiają stan niektórych

pacjentów, jednak generalnie, nie ma skutecznego leczenia ONJ. Lekarze i pacjenci muszą być świadomi ryzyka tego powikłania, a dentyści koniecznie muszą zostać poinformowani o wcześniejszym przyjmowaniu bifosfonianów. Zatem, czy pacjenci z FOP mają powód do niepokoju? Powinni być przynajmniej świadomi ryzyka. Mimo że bifosfoniany są stosowane przez miliony ludzi na świecie, to tylko u niewielkiej grupy wystąpi powikłanie w postaci ONJ. Jednak ryzyko istnieje i dlatego pewne środki ostrożności powinny być powzięte, szczególnie przez chorych na fibrodysplazję. Należą do nich: konsultacja dentystyczna przed rozpoczęciem leczenia Pamidronianem oraz odstawienie leku na minimum 8 tygodni przed zabiegiem dentystycznym.

Na razie istnieje kilka przesłanek, które wyraźnie sugerują, że Pamidronian może wspierać terapię u ludzi z kostniejącym zapaleniem mięśni, jednak wszystkie elementy tej medycznej układanki muszą być złożone razem, by móc jednoznacznie stwierdzić, że jest on naprawdę skuteczny. Z powodu swoich silnego hamowania resorpcji kości, aminobifosfoniany skutecznie blokują wytwarzanie w organizmie pewnych substancji, w tym protein odpowiedzialnych za formowanie się kości. Jeśli jednak aminobifosfoniany hamują rzut FOP poprzez zmniejszenie wydzielania substancji odpowiedzialnych za tworzenie kości poza szkieletem, można by było spodziewać się, że lek zadziała prewencyjnie i zahamuje kolejne rzuty choroby, gdyż jego "anty-kościotwórcze" właściwości mogą ujawniać się przez miesiące, czy nawet lata.

Aminobifosfoniany jak już wspominaliśmy, hamują powstawanie nowych sieci naczyń krwionośnych oraz mogą powodować zmniejszenie poziomu limfocytów (białych krwinek, które są odpowiedzialne za powstawanie stanu zapalnego i przenoszenie u chorych z FOP komórek kościotwórczych). Te cechy również powodują, że aminobifosfoniany są brane pod uwagę jako potencjalny lek używany w terapii FOP.

Wszyscy chorzy dotknięci FOP zdają sobie sprawę, że doniesienia o poprawie po terapii Pamidronianem mogą być niestety zwykłym zbiegiem okoliczności, a rzut ustąpił jako naturalna kolej rzeczy w tej nieprzewidywalnej chorobie. Często pozytywne skutki terapii Pamidronianem łatwo też pomylić z efektami leczenia doustnego glikokortykosteroidami, które często podaje się równolegle. Wpływ może mieć również efekt placebo. Nie można jednak lekceważyć żadnych doniesień o pozytywnym wpływie Pamidronianu na stan chorych z FOP i kontynuować badania kliniczne i laboratoryjne nad nim.

Układ odpornościowy i dlaczego montelukast (Singulair) może być pomocny?

Montelukast (Singulair) jest zazwyczaj stosowany w leczeniu astmy, ponieważ zmniejsza wydzielanie substancji zwanych leukotrienami (cząłka zapalne), które są produkowane przez układ odpornościowy. Są to związki chemiczne wytwarzane przez komórki tuczne (które są jak gdyby bombami układu odpornościowego, zawierającymi cały arsenał broni gotowej do użycia, by pomóc zwalczyć organizmowi zakażenie czy infekcję). Niestety, czasami te bomby układu immunologicznego wybuchają bez potrzeby powodując opuchliznę i stan zapalny.

Montelukast blokuje właśnie ten niechciany proces, co powoduje, że naukowcy szukający leku na fibrodysplazję, pokładają w nim duże nadzieje. Może on być stosowany razem z niesteroidowym lekiem przeciwzapalnym lub inhibitorami COX-2 przez dłuższy okres czasu,

od momentu rozpoczęcia się rzutu FOP. Niektórzy pacjenci biorą go codziennie w nadziei, że może uchronić ich przed kolejnymi rzutami. Skuteczność tego leku w terapii FOP nie została jeszcze potwierdzona oficjalnymi badaniami.

Więcej informacji w *The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations*.

Leki rozluźniające mięśnie

Podczas rzutów FOP pacjenci często doświadczają bólu i skurczów mięśni. Silne spazmy mięśniowe mogą znacznie wpływać na możliwości samodzielnego poruszania się pacjentów. Z tego właśnie powodu wprowadzenie do terapii środków rozluźniających mięśnie, może okazać się pomocne. Do grupy tej należą: cyklobenzapryna (Flexeril), metaxalon (amerykański Skelaxin), czy litoral (Baclofen). Tego typu leki wydają się szczególnie skuteczne przy bolesnych rzutach obejmujących duże partie mięśni, jak np. mięśnie pleców, ramion, czy nóg. Pacjenci testują również ciągle przyjmowanie leków relaksujących mięśnie, by uniknąć bolesnych skurczów powodowanych przez ucisk dodatkowych kości. Efekty takiego leczenia nie zostały jeszcze precyzyjnie opisane i są w fazie badań. Dawkowanie (szczególnie Baclofenu) powinno być dokładnie przestrzegane, a po zakończeniu leczenia, dawka zmniejszana stopniowo, by uniknąć skutków ubocznych.

FOP i testy kliniczne terapii lekowej

Metodą, którą najczęściej używa się przy badaniu skuteczności leków jest eksperyment, który polega na tym, że część pacjentów przyjmuje testowany lek, a pozostali otrzymują placebo. Ani pacjenci ani lekarze nie wiedzą, którzy z badanych przyjmują prawdziwy lek. Jest to jedyny sposób, by w obiektywny i naukowy sposób ocenić skuteczność leczenia.

Niestety tego typu eksperyment nie został jak do tej pory przeprowadzony na pacjentach z FOP. Przyczyną jest m.in. to, że FOP jest niezwykle rzadkim schorzeniem, które dodatkowo postępuje w niemożliwy do przewidzenia sposób.

Zostało natomiast przeprowadzonych parę otwartych badań leków używanych w terapii choroby podczas których wszyscy pacjenci przyjmowali testowany lek i opisywali subiektywnie jego działanie.

Co robić, gdy pojawi się rzut?

Na końcu tego rozdziału znajdziesz tabelę z możliwymi sposobami postępowania z konkretnymi objawami rzutu FOP (zredagowane na podstawie doświadczeń zespołów badawczych z Uniwersytetu w Pensylwanii i International Clinical Consortium on FOP). Informacje te powinny być traktowane tylko jako wskazówki, a jakiegokolwiek decyzje dotyczące leczenia, powinny być podjęte w porozumieniu z lekarzem prowadzącym i dopasowane indywidualnie do pacjenta.

Przyszłość terapii FOP

Największym kamieniem milowym w poszukiwaniu skutecznego leku na FOP jest oczywiście odkrycie genu odpowiedzialnego za występowanie choroby (ACVR1). Jest to jednak kropla w morzu potrzeb. Naukowcy muszą jeszcze poznać mechanizmy działania genu ACVR1 w organizmie zdrowego człowieka, jak i osoby z FOP, zanim będą w stanie odkryć skuteczny środek.

By odkryć skuteczny lek na FOP, trzeba unieszkodliwić, zablokować, zneutralizować albo ominąć gen ACVR1. Naukowcy porównują poszukiwanie sposobu do odnalezienia odpowiedniego „kabelka”, by uniemożliwić bombie wybuch.

Sposoby działania w przypadku objawów rzutu czy urazów

Sytuacja	Zalecenia
Upadki i urazy głowy	Ograniczona ruchomość kończyn górnych często zwiększa ryzyko urazów głowy i szyi u pacjentów z FOP (brak asekuracji podczas upadku). Krwiaki nadtwardówkowe są częstym powikłaniem po urazie w obrębie głowy i wymagają leczenia chirurgicznego. Wszystkie urazy głowy i szyi muszą być natychmiast skonsultowane z lekarzem. Rodzice mogą rozważyć zakładanie dziecku ochronnego kasku na głowę.
Silny uraz tkanki miękkiej wpływający na ruchomość kończyny (np. po upadku, ale przed pojawieniem się objawów rzutu)	Przykładaj co jakiś czas do miejsca lód przez ok. 24 godziny. Można rozważyć krótki, 3-dniowy cykl leczenia prednizonem. Jeśli pojawią się objawy rzutu, należy postępować, jak podano poniżej. Nie używa się prednizonu przy małych uderzeniach i urazach.
Rzut w obrębie pleców i/lub klatki piersiowej	Można rozważyć leczenie objawowe przy użyciu niesteroidowych leków przeciwzapalnych lub inhibitorów COX-2 (celekoksyb), pamiętając przy tym o środkach osłaniających żołądek i jelita. Jeśli istnieje potrzeba należy wprowadzić leki przeciwbólowe i/lub rozluźniające mięśnie. Prednizonu zazwyczaj nie stosuje się w przypadku rzutów obejmujących plecy, tułów, kark, czy klatkę piersiową. Jest to spowodowane faktem, że rzuty te trwają zwykle długo i mają nawracający charakter, poza tym niezwykle ciężko ocenić, kiedy rzut tak naprawdę się rozpoczął. W rzadkich przypadkach można rozważyć krótkotrwałe użycie kortykosterydów (prednizon), by przerwać cykl powtarzających się rzutów (występujących szczególnie u dzieci). Nie jest to ogólnie akceptowana forma terapii, gdyż często zaraz po odstawieniu leku, ataki występują jeszcze częściej i silniej.
Rzuty w obrębie kończyn	Można rozważyć zastosowanie krótkiego, 4-dniowego leczenia przy użyciu prednizonu, które musi być rozpoczęte w ciągu pierwszych 24 godzin od pojawienia się objawów rzutu. Lek należy mieć przygotowane na wypadek pojawienia się rzutu, aby zdążyć zażyć je jak najszybciej. Można użyć środków przeciwbólowych i/lub rozluźniających mięśnie, jeśli to konieczne. Należy również przyjmować środki osłaniające żołądek i jelita, by zminimalizować ryzyko pojawienia się skutków ubocznych. Można również wziąć pod uwagę krótki, 2-3 dniowy cykl wstrzyknięć dożylnych pamidronianu, w połączeniu z prednizonem w przypadku rzutów o ostrym przebiegu (zwykle prednizon podaje się dzień lub dwa wcześniej niż pamidronat). Kwas zoledronowy (Zometa) może także być zastosowany jednak tylko u pacjentów powyżej 18 roku życia.
Rzuty w obszarze podżuchwowym	Całkowite ograniczenie manipulacji przy zuchwie. Kontrolowanie, czy drogi oddechowe są drożne. Zapobieganie zachłyśnięciu (aspiracji). Leczenie żywieniowe (odżywki). Można również rozważyć podawanie prednizonu jak wyżej, ale z dłuższym schodzeniem z dawki (3-4 tygodnie lub dopóki rzut nie ustąpi), by zmniejszyć obrzęk tych delikatnych obszarów i wówczas gdy swobodny przepływ powietrza jest utrudniony. To jedna z niewielu sytuacji, w których przedłużone przyjmowanie kortykosterydów jest uzasadnione. Prednizon może być także skojarzony z pamidronianem lub zoledronianem.

Rozdział 7. Nagłe wypadki

W nagłych sytuacjach należy przestrzegać zasad podanych w niniejszym poradniku. Warto zaznajomić się jeszcze z rozdziałem 5., by pomóc edukować pracowników ochrony zdrowia z zakresu nagłych wypadków u chorych na kostniejące zapalenie mięśni.

Ocena stanu zagrożenia

Jeżeli sytuacja nagła czyli np. zaostrzenie (ale też inne problemy zdrowotne) rozwija się lub doszło do poważnego upadku, złamania kości, pojawiło się zapalenie wyrostka robaczkowego lub coś innego, najlepiej zwrócić się po pomoc do swojego lekarza prowadzącego lub w szpitalnym oddziale ratunkowym (izbie przyjęć, oddziale pomocy doraźnej) i skontaktować się z Dr Frederickiem Kaplanem lub Dr Robertem Pignolo:

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

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

Uwaga: Dr Pignolo jest również dostępny w "text paging", który pozwala na przesłanie do niego wiadomości za pośrednictwem internetowej usługi USA Mobility. Aby napisać do dr Pignolo, musisz odwiedzić stronę www.usamobility.com i wybrać link "Send a Message" („Wyślij wiadomość”), wpisać numer jego pagera, napisać krótką informację i zatwierdzić.

Pełną listę lekarzy na całym świecie można znaleźć w rozdziale 28." Lekarze specjaliści na całym świecie".

Większość stanów nagłych u ludzi z FOP nie jest związanych z chorobą podstawową, ale są to zwykle problemy, które mogą dotyczyć każdego. Leczenie powinno się odbywać z uwzględnieniem trudności wynikających ze specyfiki fibrodysplazji.

Oto proste zasady, według których należy udzielać pomocy:

- należy unikać iniekcji domięśniowych, ponieważ mogą one spowodować zaostrzenie FOP;
- w razie potrzeby, można bezpiecznie podawać leki drogą dożylną (iniekcja dożylna);
- trzeba postępować ostrożnie, tak by nie wywołać urazów, obejmujących również niepotrzebne operacje chirurgiczne.

Jeżeli operacja jest konieczna

Chociaż zabiegi operacyjne wywołują reaktywację FOP, powodując wytworzenie się ekotopowej kości, może zaistnieć potrzeba jej wykonania, co ma miejsce w przypadku zapalenia wyrostka robaczkowego lub ostrego zapalenia pęcherzyka żółciowego. Mimo, że takie działanie zwykle doprowadza do zaostrzenia, sytuacja zagrożenia życia uzasadnia konieczność interwencji chirurgicznej.

Poniższe wskazówki mogą być pomocne w radzeniu sobie z operacją w sytuacji wyjątkowej. (To zmodyfikowana wersja wytycznych wymienionych na wcześniejszych stronach tego poradnika):

- trzeba pamiętać o ryzyku związanym z wytworzeniem się nowej kości po urazie lub operacji na układzie mięśniowo-szkieletowym;
- bezwzględnie unikać urazów narządów układu mięśniowo-szkieletowego;
- ponownie: unikać wstrzyknięć domięśniowych, w tym miejscowego znieczulenia;
- Należy starannie zaplanować procedury rozpoznawania i postępowania, z problemami z drogami oddechowymi i wdrażać je.

Znieczulenie ogólne to rodzaj znieczulenia polecany dla chorych na FOP, który wywołuje stan nieświadomości, a osoba jest znieczulona (nie czuje bólu) i nie wie nic, co się dookoła niej dzieje. Często jest podawane drogą wziewną, czyli poprzez wdychanie gazu usypiającego. Znieczulenie ogólne jest jednak niebezpieczne szczególnie u chorych na fibrodysplazję, więc należy podjąć wszelkie specjalne środki ostrożności. Rozwarcie szczęki do intubacji (umieszczenie specjalnej rurki do oddychania w tchawicy), może doprowadzić do uszkodzeń mięśni i stawów szczęki, a tym samym do zaostrzeń. Mogą również wystąpić powikłania oddechowe, jeśli organizm zareaguje na ból, dojdzie do nadmiernego wydzielania w jamie ustnej lub nawet krwawienia ze strun głosowych. Są to sytuacje potencjalnie zagrażające życiu dla każdego, a tym bardziej dla osoby z FOP.

Z powodu zrośnięcia szczęki normalne wprowadzenie rurki intubacyjnej do tchawicy, może być fizycznie niemożliwe. Ciekawym sposobem na umożliwienie założenia rurki w drogach oddechowych jest światłowodowa intubacja przez nos (z użyciem laryngoskopu ze światłowodem lub prowadnicy światłowodowej). Dzięki tej procedurze, anestezjolog wprowadza światłowodowy giętki laryngoskop (rodzaj małej medycznej kamery), którym można zajrzeć do jam ciała przez nos, starając się pośrednio uwidocznić drogi oddechowe, podczas gdy człowiek jest obudzony. (Całkowita sedacja nie jest zalecana dla osób z FOP, z powodu ryzyka potencjalnych powikłań anestezjologicznych i płucnych oraz zaburzeń oddychania).

Po uwidocznieniu dróg oddechowych, pacjent jest intubowany i wtedy można zastosować znieczulenie ogólne. Ważne jest, aby intubacja światłowodowa była wykonywana przez przeszkolonych anestezjologów z doświadczeniem w wykonywaniu tego typu procedur.

W przypadku pytań związanych ze znieczuleniem u chorych z FOP personel ratunkowy powinien się skontaktować dr Zvi Grunwald pod numerem: 215-955-6161 lub: zvi.grunwald@jefferson.edu. Dr Grunwald ma duże doświadczenie w radzeniu sobie z trudnościami anestezjologicznymi podczas prowadzenia znieczuleń u pacjentów z fibrodysplazją.

Jak zaopatrywać inne urazy?

Jeżeli dojdzie do urazu (np. zwichnięcia mięśni, ból po upadku, uderzenia itd.), ale nie wydaje się on na tyle poważny, aby wymagać wizyty pogotowia lub w gabinecie lekarskim, trzeba rozważyć zastosowanie okładów z lodu w miejscu urazu, tak szybko, jak to możliwe. Lód pomaga zminimalizować stan zapalny i obrzęk. Zimno ma również dodatkową zaletę – działa jak naturalny lek przeciwbólowy. Postępuj według poniższej procedury, aby wspomóc proces rekonwalescencji po urazie:

R – Rest – odpoczynek	Zminimalizowanie poruszania uszkodzoną częścią ciała.
I – Ice – lód	Wykonać zimny okład.
C – Compression – ucisk	Zastosować lekki ucisk na urażoną część ciała.
E – Elevate – podwyższenie	Uniesienie części ciała, by zmniejszyć obrzęk.

Zastosowanie lodu ma największe korzyści, wówczas gdy zostanie on zaaplikowany w ciągu 48 godzin od urazu. Jeśli lód nie łagodzi stanu zapalnego i bólu, należy skonsultować się ze specjalistą w sprawie określenia, czy stan zapalny jest wynikiem urazu, czy jest trwałym uszczerbkiem spowodowanym zaostrzeniem FOP. Niestety, nie jest to zawsze łatwe do zidentyfikowania i trzeba nauczyć się polegać na najlepszej wiedzy. Jeśli uważasz, że to uraz – kontynuuj postępowanie jak w przypadku urazu. Ale jeśli uważasz, że jest to zaostrzenie, powinieneś zgodzić się z zaleceniami w rozdziale 6.

Gdy uraz tkanek miękkich zagraża funkcjonowaniu kończyn, można też rozważyć krótką, 3-dniową terapię prednizonem. Jeśli zaostrzenie współwystępuje, należy rozważyć leczenie objawowe, jak wskazano w rozdziale 6. i opisane bardziej szczegółowo w *The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations*. Nie należy stosować prednizonu po drobnych uderzeniach i upadkach.

Rozdział 8. Leczenie bólów ostrych i przewlekłych

Ludzie z FOP często doświadczają bólu podczas zaostrzeń, gdy tworzą się dodatkowe kości w mięśniach i tkance łącznej. Niektóre osoby, szczególnie te w bardziej zaawansowanym stadium FOP, doświadczają bólu przewlekłego, który trwa stale i nie łagodnieje. Nie każdy jednak odczuwa ból przewlekły. Powinieneś nauczyć się podstaw leczenia bólu tak, byś mógł współpracować z personelem medycznym w poszukiwaniu skutecznego sposobu kontrolowania bólu i uczynić życie bardziej znośnym.

Wstęp

Cele postępowania przeciwbólowego obejmują zmniejszenie bólu, zwiększenie zdolności do poruszania się i praktykowania zajęć, które cieszą oraz polepszenie jakości życia. Jednakże proces kontrolowania bólu, zwłaszcza bólu przewlekłego, jest trudny. Dlatego tak ważna jest znajomość aktualnych metod leczenia bólu i współpraca z pracownikami ochrony zdrowia, dopóki nie uda się znaleźć właściwej metody leczenia bólu.

Krótką notką o gramatyce (bez obaw – to nie lekcja gramatyki). W wielu częściach tego rozdziału wykorzystujemy zaimki takie jak „nasz” lub „Twój” (lub: „Twoje dziecko”) lub „naszej”. „Nasze” jest często stosowany w odniesieniu do reguł, które tyczą się każdego z nas, niezależnie od tego czy mamy FOP czy nie. Termin „Ty” lub „Twoje dziecko” są używane w odniesieniu do radzenia sobie z bólem lub pracy z lekarzami. Trzeba też pamiętać, że ból ma wpływ nie tylko jedną osobę, ale na całą rodzinę i cała rodzina może być zaangażowana w pomoc w znalezieniu najlepszej metody leczenia.

Informacje zawarte w tym rozdziale mają na celu uzupełnienie wiedzy i nie zastępują żadnych porad lub informacji, które należy uzyskać przede wszystkim od pracowników ochrony zdrowia.

Weź to pod uwagę!

Jeśli poszukujesz odpowiedniej metody leczenia bólu, powinieneś mieć na uwadze następujące aspekty:

- upewnij się, że leczenie przeciwbólowe wdrożono odpowiednio wcześnie, zanim ból staje się nie do zniesienia;
- rozważ prowadzenie dzienniczka bólu, który możesz pokazywać swojemu lekarzowi prowadzącemu lub lekarzowi prowadzącemu swojego dziecka. (Aby dowiedzieć się więcej o prowadzeniu dzienniczka bólu przeczytaj ten rozdział do końca);
- przed wyjazdem na konsultację z lekarzem, spisz listę pytań, które chcesz mu zadać, w tym informacje o FOP (wytyczne leczenia, osobisty „Medical World Binder”, przewodnik itp.). Przyczyni się to do efektywniejszego wykorzystania czasu, który poświęca Ci Twój lekarz (lub lekarz Twojego dziecka);
- akceptuj wsparcie bliskich;
- rozważ przyrowadzenie ze sobą krewnego lub przyjaciela na spotkanie z lekarzem, który w razie potrzeby, zapewni Ci wsparcie lub pomoże przypomnieć szczegóły;
- upewnij się, że jakaś osoba z zespołu opieki zdrowotnej jest dostępna na telefon w razie pytań o leki lub innych dolegliwości;
- dowiedz się o dostępnych możliwościach leczenia;

- postawy i oczekiwania kształtują wszystko. Spróbuj nastawić się pozytywnie;
- nauczenie się odpoczywania – jest bardzo ważne. Nasze ciało i umysł, są ze sobą połączone – emocje wpływają na samopoczucie. Relaksacja zapobiega napięciom mięśni i przekierowuje myśli na to, nad czym mamy kontrolę;
- bądź aktywny fizycznie, tak długo jak to możliwe. Pomaga to odseparować myśli od bólu, co z kolei zwiększa nasze poczucie kontroli nad własnym życiem;
- postawienie sobie realistycznych i osiągalnych celów. Wszyscy uczymy się najpierw chodzić, zanim pobiegniemy. Podobnie ma się sprawa z leczeniem bólu: często jest to proces długotrwały.

Dostępne opcje i miejsca, do których można zwrócić się o pomoc

Stanowisko American Pain Foundation: *„ból jest złożony i unikatowy dla każdej osoby. Z tego powodu, Twój zespół opieki zdrowotnej musi zwrócić uwagę na wiele aspektów związanych z Twoim bólem i życiem codziennym przed wdrożeniem postępowania przeciwbólowego”*.

Problemy obejmują rozważania na temat typu bólu, np. czy jest on ostry, powstały w wyniku urazu, czy jest to ból przewlekły, który nie minie; intensywność bólu; stan psychiczny; styl życia i preferencje leczenia.

Niektóre problemy bólowe, mogą być prowadzone przez indywidualnego lekarza, który zawsze powinien być punktem wyjścia właściwej terapii. Gdy ból staje się trudny do opanowania, pacjent może zostać skierowany do specjalistów zajmujących się terapią bólu, np. neurologów, anestezjologów i niektórych psychiatrów. Chory może być również skierowany do kliniki, która zajmuje się leczeniem bólu. Potencjalne metody walki z bólem mogą obejmować stosowanie leków przeciwbólowych, zmianę stylu życia, lepsze strategie radzenia sobie ze stresem, poradnictwo oraz medycynę komplementarną/integracyjną.

Aby znaleźć specjalistę od leczenia bólu, skorzystaj z poniższych wskazówek:

- poproś swojego lekarza o skierowanie do specjalisty leczenia bólu;
- poproś członków rodziny lub przyjaciół, którzy cierpieli z powodu bólu o informacje i sugestie dotyczące tego, jak radzili sobie z bólem;
- skontaktuj się z największym szpitalem w Twojej okolicy;
- zadzwoń po informacje do rządowych instytucji zdrowia i ośrodków (kraj, województwo, powiat);
- skontaktuj się z hospicjum;
- skontaktuj się z organizacjami zawodowymi, skupiającymi specjalistów w dziedzinie leczenia bólu. Dwie takie organizacje znajdują się poniżej:

American Academy of Pain Medicine
www.painmed.org
 847-375-4731

lub
 American Pain Society
www.ampainsoc.org
 847-375-4715

- skontaktuj się z organizacjami, które zapewniają informacje na temat radzenia sobie z bólem:

American Chronic Pain Association

www.theacpa.org

800-533-3231

lub

American Pain Foundation

www.painfoundation.org

888-615-PAIN (7246).

Po znalezieniu specjalisty, skontaktuj się z nim lub jego gabinetem, aby dowiedzieć się więcej o podejściu tej osoby do leczenia bólu i umówić się na spotkanie, jeśli czujesz, że pomoże to dziecku (lub Tobie). Przed wizytą, przeczytaj kolejne części tego rozdziału, aby dowiedzieć się więcej na temat potencjalnych możliwości leczenia bólu, po to, żeby prowadzić świadomą rozmowę o jak najlepszym postępowaniu przeciwbólowym dla Twojego dziecka (lub Ciebie).

Zależności bólowe

Ból może mieć wpływ na nasze emocje, a nasze emocje mogą wpływać na ból. Innymi słowy, ból może przyczyniać się do odczuwania stresu, smutku i lęku. Uczucie niepokoju lub smutku może utrudniać leczenie bólu, a także go potęgować. Takie rozumienie bólu usprawnia jego terapię: lekarze zdają sobie sprawę, że wpływ na emocje także wspomaga leczenie bólu.

Możliwe strategie wpływu na nasze emocje, które bywają skuteczne w opanowaniu bólu, mogą obejmować:

- relaksację – ćwiczenia form medytacji, pomagające osobie być bardziej świadomym swojego oddechu, mogą obejmować prowadzoną metaforykę (relaksacja i wizualizacja umysłowa przyjemnych obrazów);
- Trening Biofeedback – nauczanie ludzi tego, jak reagują na stres, przy użyciu specjalistycznego sprzętu, który monitoruje pracę mózgu, ciśnienie krwi, napięcie mięśni i bicie serca. Następnie, podczas treningu dokonuje się napraw nieprawidłowych wzorców emocjonalnych, prowadzących do bólu;
- zmiana zachowania – zmiana zachowań i nawyków, które mogą być przyczyną bólu;
- nauka walki ze stresem – umiejętność ustalenia rytualnego harmonogramu. Niewiedza na temat tego, co może się zdarzyć, powoduje w nas reakcje stresowe. Znajdź zajęcie, które Ci się podoba i uczyn je częścią codziennego harmonogramu. Dyskutuj pozytywnie i świętuj wszystko dobre, co Ci się przytrafiło w życiu, nawet najmniejsze osiągnięcia. Pomyśl o ludziach, którzy pomnażają liczbę dobrych dróg w Twoim życiu. Naucz się łapać każdą chwilę, odsuwając od siebie złe myśli;
- poradnictwo (indywidualne lub rodzinne, ponieważ ból często wpływa na dynamikę rodziny) - ból może powodować uczucie beznadziejności, a także strach i gniew.

Czasami może pomóc rozmowa z profesjonalnym psychoterapeutą. Przy wyborze terapeuty, dobrze jest znaleźć osobę z doświadczeniem w leczeniu bólu.

Medycyna komplementarna

Zachodnia medycyna komplementarna zaczyna zwracać coraz większą uwagę na połączenie standardowej terapii z innymi formami leczenia. Określana jest mianem medycyny komplementarnej lub integracyjnej. National Institutes of Health w USA (Narodowy Instytut Zdrowia) niedawno otworzył Narodowe Centrum Medycyny Komplementarnej i

Alternatywnej (National Center for Complementary and Alternative Medicine), aby pomóc w oszacowaniu skuteczności tych terapii. Wiele z tych form terapii ma charakter holistyczny, co oznacza, że w terapii uwzględnia człowieka całościowo, zwracając uwagę na jego umysł, ciało i duszę.

Po więcej informacji, skontaktuj się z:

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

Przed skorzystaniem z terapii wedle zasad medycyny komplementarnej i alternatywnej, należy skonsultować się ze swoim lekarzem.

Jeśli jesteś zainteresowany realizacją którejkolwiek z tych terapii, poniższe wskazówki mogą Ci pomóc w podjęciu decyzji i określeniu, co jest najbardziej odpowiednie dla Twoich potrzeb oraz w znalezieniu praktyka medycyny komplementarnej i alternatywnej:

- zapytaj swojego lekarza o zalecenia. W pobliżu szpitala lub szkoły medycznej mogą być również prowadzone listy lekarzy, które kogoś zarekomendują. Niektóre centra medyczne mogą posiadać ośrodki medycyny zintegrowanej oraz praktyków tego nurtu wśród personelu;
- skontaktuj się z organizacją zawodową, skupiającą tego rodzaju praktyków, których poszukujesz. Zasoby te obejmują następujące jednostki:
 - Międzynarodowe Stowarzyszenie Zawodów Medycznych (International Association of Healthcare Practitioners)
800-311-9204
www.iahp.com/pages/szukaj/index.php
(prowadzi rejestr lekarzy, którzy specjalizują się w różnych terapiach)
 - dirline.nlm.nih.gov
(przechowuje informacje na temat różnych organizacji zawodowych)
 - www.amtamassage.org
877-905-2700
(prowadzi listę terapeutów zrzeszonych w American Massage Therapy Association i informuje o tym, jakie rodzaje masażu praktycy wykonują)

Jeśli poszukujesz specjalistów w Internecie, musisz wpisywać bardzo ogólnie swoją lokalizację. Przykładowo wprowadzenie nazwy województwa lub kraju skutkuje wyszukaniem większej liczby nazwisk, ale możesz znaleźć kogoś blisko Ciebie, mimo że nie wpisałeś nazwy konkretnego miasta. Jeśli masz dostęp do Internetu, możesz również się dowiedzieć więcej o rodzajach terapii i dostępnych praktykach medycyny komplementarnej w Twojej okolicy wykorzystując do poszukiwań Internet.

- w wielu stanach funkcjonują komisje wydające zezwolenia dla określonego typu praktyków medycyny komplementarnej. Po więcej informacji skontaktuj się ze stanowym/wojewódzkim, krajowym lub miejskim departamentem ochrony zdrowia.

Po odszukaniu nazwisk kilku lekarzy medycyny konwencjonalnej zadzwoń do każdego z nich i zadaj zestaw pytań figurujących poniżej. Wyjaśnij również czym jest FOP – w jak najprostszy sposób, aby mogli zrozumieć lepiej Twoje potrzeby. Przykładowo, można

poinformować, że w przebiegu FOP dochodzi do tworzenia się kości w mięśniach i tkance łącznej, co znacząco wpływa na poruszanie się.

Oto lista pytań do lekarzy i terapeutów:

- Jaki rodzaj szkolenia przeszli? Ile lat praktykowali medycynę komplementarną?
- Z jakimi jednostkami chorobowymi mieli zazwyczaj do czynienia? Czy uważają, że ich terapia mogłaby Ci pomóc i czy będą traktować Cię komfortowo, ponieważ leczenie osoby z FOP może wymagać więcej kreatywności niż leczenie przeciętnego człowieka. (Z rozmów powinieneś się zorientować, jak elastyczna (ponadstandardowa) jest każda osoba z którą rozmawiałeś).
- Czy istnieje strona internetowa, którą możesz odwiedzić w celu uzyskania szerszych informacji? Czy mają broszurę?
- Jak długo trwa sesja terapeutyczna i jaki jest jej koszt? (W większości przypadków terapie komplementarne nie są objęte refundacją).
- Jak często zalecają udział w wytyczony sesjach? Z jakim wyprzedzeniem zwykle trzeba będzie zaplanować spotkania?
- Jeśli to konieczne, zapytaj, czy lokalizacja biura jest przystosowana do potrzeb osób niepełnosprawnych. Możesz zapytać, czy istnieje opcja terapii w ramach wizyt domowych. Niektórzy tak wolą, niektórzy nie, ale trzeba się zazwyczaj liczyć z dodatkowymi kosztami za taką usługę.
- Zapytaj, jakim stołem do masażu dysponują? Przykładowo, czy ma regulowaną wysokość dla łatwiejszego ułożenia się na nim? Jeśli chcą przyjechać na wizyty domowe, może woleliby wykorzystać łóżko, jako że wiele przenośnych stołów do masażu nie ma opcji dostosowania do różnych wysokości?
- Zapytaj, jak będzie wyglądała pierwsza wizyta?

Ważna uwaga: Osoby z FOP powinny poinstruować terapeutę, aby był delikatny, jak tylko może, ale jednocześnie był skuteczny. Po pierwszej wizycie, warto dokonać oceny i zastanowić się, czy czujesz się komfortowo i czy czujesz, że ten rodzaj terapii może Ci pomóc. W wielu przypadkach, trudno zdać sobie z tego sprawę, dopóki nie uczestniczyło się w sesji terapeutycznej. Dla przykładu: być może zastosowano odpowiednie leczenie, ale nie ma pozytywnej interakcji z terapeutą lub odwrotnie.

Dzienniczek bólu

Dzienniczek bólu może być pomocnym narzędziem w przypadku postępowania przeciwbólowego. Może pomóc określić, co potęguje ból i co go łagodzi. Nie martw się tym, czy wiele jest do napisania. Nie musisz się obawiać, jeśli pominiesz jeden lub kilka dni, ponieważ nie czujesz się na siłach napisać czegokolwiek – wróć do tego, gdy będziesz gotowy, albo poproś przyjaciela lub osobę bliską, by Ci pomogli.

Zapisz datę i godzinę każdej aktualizacji dzienniczka. Możesz wykorzystać następujące pytania jako wskazówki do opisanego tego, jak się czujesz:

- Gdzie Cię boli?
- Jak odczuwasz ten ból?
- Czy ból jest obecny już po obudzeniu się Twojego dziecka (lub gdy Ty się obudzisz), czy też pojawia się później?
- Czy ból zmienia się w ciągu dnia?
- Co sprawia, że ból staje się gorszy lub łagodniejszy?
- Jakie leki przyjmuje Twoje dziecko (lub Ty przyjmujesz)? Czy pomagają?

- Czy Twoje dziecko (lub Ty) ma problemy ze snaniem?
- Czy ból zakłóca aktywność?
- Czy ból utrudnia spożywanie posiłków?

Strona internetowa American Pain Foundation oferuje dzienniczek bólu do pobrania, a także inne zasoby, które można pobrać ze strony: www.painfoundation.org. Odwiedź ich sekcję z publikacjami (publications section), by zdobyć więcej informacji.

Wnioski

Zrozumienie bólu i postępowanie przeciwbólowe nie jest łatwe. Ale nie wolno się poddawać, aż do momentu ustawienia efektywnego programu leczenia bólu. Istnieje wiele miejsc, do których możemy zwrócić się o pomoc. Jedną z nich jest American Pain Foundation.

Chociaż informacje w tej części zostały skompilowane z wielu źródeł, z których szczególnie pomocna była publikacja American Pain Foundation: Poradnik dla osób zmagających się z bólem (Guide for People Living with Pain), który można pobrać z sekcji: publikacje (publications) na stronie: www.painfoundation.org lub uzyskać dzwoniąc na: 888-615-PAIN (7246). Dokument zawiera wiele dodatkowych informacji dla osób walczących z bólem.

Inne zasoby obejmują następujące książki, które mogą być pobrane za pośrednictwem Amazon.com. Opisy pochodzą z Amazon.com i od wydawców.

- Barksy, Arthur J. and Deans, Emily C. Stop Being Your Symptoms and Start Being Yourself: The 6 Week Mind-Body Program to Ease Your Chronic Symptoms (Przestań żyć objawami i zacznij być sobą: 6-tygodniowy Program Psychosomatyczny, Łagodzący Twoje Przewlekłe Objawy). Dr Arthur Barksy, psychiatra i pionier w dziedzinie medycyny psychosomatycznej, stwierdził, że zmiana sposobu myślenia na temat swojej choroby, może mieć znaczący wpływ na manifestujące się objawy. W Harvard Medical School, Dr Arthur Barksy opracował program Stop Being Your Symptoms and Start Being Yourself (Przestań żyć objawami i zacznij być sobą), przeznaczony do przezwyciężenia objawów różnego rodzaju chorób przewlekłych. Ten przełomowy program uczy pacjentów opanowania pięciu czynników psychologicznych, powodujących chroniczne utrzymywanie się objawów, poprzez zawarte w książce setki ćwiczeń, kart pracy i przykładów dla pacjentów. Możesz jednak nie być w stanie wyeliminować objawów klinicznych choroby. Jednak możliwe jest opanowanie objawów, zamiast zgody na to, by choroba sprawowała nad Tobą kontrolę – możesz poradzić sobie z bólem, zmęczeniem, bezsennością i lękiem. Możesz minimalizować swoje objawy, nauczyć się nowych strategii radzenia sobie, a także robić więcej w celu upewnienia się, że objawy nie pozbawiają Cię sensu życia i przyjemności.
- Claudill-Slosberg, Margaret and A., Managing Pain Before It Manages You. (Opanuj ból, zanim on opanuje Ciebie). „Opowiadanie Dr Claudill jest klarowne i wnikliwe, ukazuje wielką empatię dla chorych cierpiących z powodu bólu. Autorka jasno i zwięźle omawia ważne informacje wyprzedzając zastrzeżenia i nieporozumienia czytelnika odnosząc je do całego tomu jej autorstwa. Publikacja może być lekturą i poradnikiem dla osób walczących z bólem przewlekłym na własną rękę lub uzupełnieniem dla działań przeprowadzanych przez profesjonalistów. Jeśli dokładnie przestrzegasz zaleceń, treści zawarte w tej książce na pewno przyczynią się do zmian w życiu osób zmagających się z przewlekłymi zespołami bólowymi. Dr Margaret Caudill przygotowała wyjątkową publikację, która będzie

wyznaczać standardy, w oparciu o które w przyszłości będą dokonywane oceny publikacji dla chorych z bólem przewlekłym.”

- Cochran, Robert T, Jr. *Understanding Chronic Pain: A Doctor Talks to His Patients.* (Zrozumieć ból przewlekły: Rozmowy lekarza z pacjentem). “To osobiste opowiadanie, zapis moich doświadczeń z ofiarami bólu i odkryć do których dochodzi po tych spotkaniach. Piszę dla lekarzy, pielęgniarek, terapeutów i opiekunów, ale głównie dla cierpiących z powodu tej dolegliwości. Znam Was bardzo dobrze, prawdopodobnie jak nikt inny na świecie. Słuchałem Waszych opowiadań z cierpliwością i uwagą, co zostało wynagrodzone. Powierzaliście mi głębokie zakamarki swoich myśli, lęków i nieprzyjemne wspomnienia, które często są przyczyną bólu przewlekłego. Leczyłem Was tysiące i uważam że w pewien sposób rozumiem Waszą dolegliwość. Oferuję szereg esejów o osobach takich jak Wy, którzy cierpią z powodu bólu chronicznego. Z historii poszczególnych ludzi, wysnuwam pewne wnioski. Niektóre z nich są śmiałe i pomysłowe. Niektóre niepokojące i przerażające. Oczywiście nie wszystkie będą dotyczyć Ciebie, jednak w części możesz odnaleźć cechy wspólne z Twoim doświadczeniem bólu. Moim pragnieniem jest, aby każdy zrozumiał swoją chorobę, bo tylko zrozumienie dolegliwości, pozwala nad nią zapanować i ją pokonać.

Istnieje wiele innych książek na temat ulgi w bólu. To jakie książki mogą być najbardziej przydatne, zależy od osobistych wymagań, ale miejmy nadzieję, że ta informacja podsunie Wam kilka pomysłów.

Rozdział 9. Dbalność o jamę ustną i zęby

Kiedy szczęka zostaje zaatakowana przez FOP, na pierwszy plan wysuwają się problemy w spożywaniu posiłku i utrzymaniu higieny jamy ustnej.

Kiedy szczęka zostaje zwykle zablokowana?

Staw szczęki, zwany stawem skroniowo-żuchwowym, jest na ogół stawem który zostaje najpóźniej dotknięty przez FOP. Jednakże istnieją doniesienia na temat zajęcia mięśni szczęki po zabiegach stomatologicznych lub urazach jamy ustnej (wypadki, nadmierne rozciąganie żuchwy) w każdym wieku. W badaniu z udziałem osób chorych na FOP, 71% zgłosiło ograniczenia w ruchomości szczęki w wieku 18 lat.

Profilaktyka stomatologiczna

Niezmiernie ważna u ludzi z FOP jest profilaktyka stomatologiczna dotycząca wszelkich działań zapobiegających próchnicy oraz utrzymaniu zdrowia zębów i dziąseł. Jeśli mięśnie i stawy szczęki są unieruchomione (zrośnięte), dochodzi do ograniczenia możliwości szczotkowania wszystkich powierzchni zębów, dlatego u pacjentów z FOP istnieje duże prawdopodobieństwo pojawienia się problemów z uzębieniem, takich jak próchnica oraz zmian w chorobach dziąseł. Dobra profilaktyka stomatologiczna może zminimalizować ryzyko takich powikłań.

Oto kilka wskazówek, których należy przestrzegać:

- Wszystkie osoby, u których stwierdzono FOP, powinny mieć wdrożoną profilaktykę stomatologiczną odpowiednio wcześnie; uczęszczać okresowo i regularnie na wizyty kontrolne u dentysty, połączone z instrukcją właściwej higieny jamy ustnej. Osoby, które nadal w pełni otwierają buzię, mogą być leczone za pomocą klasycznych narzędzi stomatologicznych, ale trzeba uważać, by nadmiernie nie rozwierać szczęk. Dla osób z ograniczonym otwieraniem jamy ustnej, dentyści specjalizujący się stomatologii niepełnosprawnych oraz periodontologów (zajmujących się leczeniem przyzębia i radzeniem sobie z wieloma poważnymi problemami stomatologicznymi), którzy odbyli szkolenie i posiadają specjalistyczne narzędzia, by właściwie leczyć uzębienie u chorych na FOP.
- Zastosowanie uszczelnaczy stomatologicznych (zastosowanie specjalnego materiału do powierzchni zębów trzonowych i zębów tylnych, aby zapobiegać próchnicy) powinno być uwzględnione zanim dojdzie do zrośnięcia szczęk. Zazwyczaj takie uszczelniacze są zakładane u dzieci, ale również w każdym wieku, co jest zależne od możliwości otwarcia ust.
- Zaleca się częste szczotkowanie zębów pastą o wysokiej zawartości fluoru wraz z użyciem żeli fluorkowych lub płynów do płukania. Polecane są także płukanki z chlorheksydyną.
- Płukanka z chlorheksydyną, która działa przeciwbakteryjnie, zapobiega zapaleniom dziąseł i próchnicy. Płukanka może też ułatwić wyczyszczenie trudnodostępnych obszarów jamy ustnej, z uwagi na unieruchomienie szczęk.
- U wielu osób okazało się przydatne stosowanie szczoteczek elektrycznych, takie jak produkowane przez Sonicare lub Braun Oral/B. Ponadto sprawdza się system elektronicznego nitkowania, pozwalający na łatwiejsze czyszczenie zębów za pomocą nici dentystycznej. Przydatne są także elektroniczne irygatory płuczące jamę ustną (Waterpik).

- MI Paste (wytwarzana przez GC America), jest nowym produktem służącym do remineralizacji szkliwa (powłoki ochronnej zębów) w celu zapobiegania próchnicy i chorobom dziąseł, zwłaszcza u osób, które mają problemy z utrzymaniem właściwej higieny jamy ustnej. Nie należy stosować tego produktu w przypadku uczulenia na białka mleka.

Przyjmowanie posiłków

Kiedy kości dodatkowe wytworzą się w mięśniach i tkance łącznej szczęki, zrozumiałe jest powstanie trudności w umieszczaniu pokarmu w jamie ustnej. Pewne osoby ze zrośniętą szczęką uważają, że mogą spożywać normalnie posiłki, ale muszą być one drobniej pokrojone, podczas gdy inne osoby muszą ograniczyć się wyłącznie do miękkich produktów lub przecierów. Podobnie jak w przypadku wielu innych aspektów FOP, stopień zrośnięcia stawów szczęki może być różny.

Czasami zaostrzenie FOP w szczęcie lub okolicy policzka utrudnia spożywanie posiłków lub sama konsumpcja posiłku może pogarszać przebieg zaostrzenia. W takich przypadkach potrzebne jest zastosowanie wysokokalorycznych suplementów diety, jak Ensure lub Boost. Jeśli Ensure lub Boost są niedostępne w Twoim kraju, zapytaj swojego lekarza o inne dostępne suplementy diety specjalnej.

Jeżeli jest sposób na zjedzenie...

Jeżeli jest sposób na zjedzenie czegoś, osoba z FOP na pewno go znajdzie. Któżby chciał odmawiać sobie ulubionych potraw? Sztuka jedzenia ze zrośniętą szczęką, uczy bycia kreatywnym. Np. czasem może być pomocny robot kuchenny, blender lub krajalnica w celu rozdrobnienia pokarmów do odpowiedniej konsystencji.

Oto kilka porad odnośnie miksowania potraw:

- Pracuj powoli, ponieważ ostrza działają szybko. Jeśli miksujesz pożywienie „pulsami” (zatrzymywanie i włączanie blendera), będziesz miał lepszą kontrolę nad uzyskaniem właściwej konsystencji potrawy. Kiedy przyzwyczaisz się już do miksowania żywności, prawdopodobnie zaczniesz uczyć się jak długo miksować określone rodzaje produktów spożywczych, by uzyskać właściwą konsystencję.
- Zrób purée rozpoczynając od nalania do naczynia tyle płynu, aby przykrył ostrza. Płynem może być mleko, śmietana, bulion (rosół), sok owocowy, sos, sosy itp. Jako płyn, bywa też stosowana woda, jednak może osłabić smak potrawy. Następnie do płynu stopniowo dodajemy stałe składniki, by uzyskać właściwą konsystencję.
- Jeśli musisz rozpuścić jakiś produkt, utrzymaj równe proporcje stałego produktu do płynu. Jeśli to konieczne, dolej więcej płynu. Trzeba będzie dodać tyle płynu, aby konsystencja pokarmu, pozwalała na przelanie go do szklanki i wypicie przez słomkę itp.
- Miksuj przed podgrzewaniem. Jeśli tego nie zrobisz, będziesz musiał podgrzać posiłek ponownie, po zmiksowaniu.
- Jeżeli korzystasz z gotowych posiłków lub mrożonych, gotuj je zgodnie z zaleceniami producenta. Następnie umieść produkt w blenderze, dodaj półtorej szklanki mleka lub rosołu. Aby polepszyć smak, dopraw solą i pieprzem, masłem lub śmietaną. Dodaj więcej płynu, jeśli potrzeba. Powstała w ten sposób potrawę, możesz przelać jeszcze przez sitko z drobnymi oczkami. Eksperymentuj. Pamiętaj, to będzie proces uczenia się!

Jeżeli szukasz przepisów kulinarnych z daniami obejmującymi miękkie pokarmy, które są łatwe do gryzienia, wypróbuj następujące książki kucharskie. Opisy pochodzą od wydawców i/lub ze strony internetowej Amazon.com.

The Dysphagia Cookbook: Great Tasting and Nutritious Recipes for People With Swallowing Difficulties. Elayne Achilles. (Książka kucharska dla ludzi z dysfagią: Wielka degustacja i odżywcze przepisy dla osób mających problemy z połykaniem).

- *The Dysphagia Cookbook* jest wyjątkową książką kucharską wypełnioną pożywnymi, pysznymi przepisami na potrawy, które mogą być spożywane przez ludzi z ograniczonymi możliwościami żucia i połykania. Wszystkie przepisy, skoncentrowane są na wzmocnienia smaku, wyglądu, konsystencji, aromatu i koloru, gdyż istnieje wiele produktów lub płynów, które dostarczają pożywnych kalorii, ale mają nieatrakcyjny wygląd. Niektóre z unikalnych aspektów *The Cookbook Dysphagia* sprawiają, że jest to pozycja szczególnie przydatna i praktyczna. Należą do nich:
 - klasyfikacja S, G, lub P, oznaczająca poziom konsystencji lub jej miękkość, postać zmieloną lub purée;
 - wygodne instrukcje zawierają propozycje dostosowania przepisów, w celu dostosowania do rosnącego poziomu trudności w żuciu i połykaniu;
 - podaje wiele przepisów o kuchni świata, które nie wymagają skorzystania z trudno dostępnych składników;
 - są w niej wymienione gotowe produkty, które zostały przetestowane pod względem gęstości, smaku, łatwości żucia oraz zakupu i przygotowania;
 - część „Niezbędnik do Kuchni” pomaga wielu kucharzom korzystać z nowych sposobów przygotowywania żywności dla osób z trudnościami w połykaniu;
 - prezentowane jest podejście praktyczne, a nie kliniczne;
 - rytuał związany ze spożywaniem posiłków nadaje kształt i sens naszemu życiu. Wiele posiłków jest spożywanych w miłej atmosferze, w towarzystwie bliskich i przyjaciół, przy ożywionej rozmowie. *The Cookbook Dysphagia* jest próbą odtworzenia radości i godności osobom, których przyjemność jedzenia została ograniczona.

Easy-to-Swallow, Easy-to-Chew Cookbook: Over 150 Tasty and Nutritious Recipes for People Who Have Difficulty Swallowing. Donna L. Weifhofen, JoAnne Robbins, Paula A. Sullivan (Książka kucharska: Łatwe do połknięcia, łatwe do Żucia: ponad 150 Smacznych i pożywnych przepisów dla ludzi mających trudności w połykaniu)

- Prosta czynność, jaką jest spożywanie posiłków, jest wyzwaniem dla milionów ludzi, których zdolność do żucia i połykania została ograniczona przez wyniszczające skutki wieku lub choroby. *Easy-to-Swallow, Easy-to-Chew Cookbook* prezentuje zbiór ponad 150 przepisów kulinarnych, które sprawiają, iż pożywne jedzenie jest przyjemne i satysfakcjonujące dla każdego, kto ma trudności z żuciem lub połykaniem. Podaje również przydatne porady i techniki, ułatwiające jedzenie osobom starszym oraz zmagającym się z chorobą Parkinsona, AIDS lub rakiem w obrębie głowy i szyi.

The I-Can't-Chew Cookbook: Delicious Soft Diet Recipes for People with Chewing, Swallowing, and Dry Mouth Disorders. J. Randy Wilson. (Książka kucharska: Nie mogę żuć: pyszne, delikatne przepisy dietetyczne dla ludzi z zaburzeniami żucia, połykania i suchością ust)

- Pozycja J. Randy Wilsona, jest wyjątkową, jedyną w swoim rodzaju książką kucharską, która jest nieocenionym dodatkiem do biblioteczki kucharskiej każdego

gospodarza, który musi przygotowywać posiłki dla osób cierpiących z powodu trudności wynikających z zaburzeń żucia, takie jak problemy ze stawem skroniowo-żuchwowym, udar mózgu, ALS (stwardnienie zanikowe boczne), choroba Alzheimera, AIDS, toczeń, rekonwalescencja po operacjach w obrębie głowy i szyi oraz jamy ustnej/operacja raka gardła.

- Randy Wilson odwołuje się do jego zamiłowania do gotowania i wachlarza umiejętności kulinarnych, kiedy u jego żony rozpoznano zaburzenia w obrębie stawu skroniowo-żuchwowego i wymagała operacji. Jej lekarz zaznaczył, że będzie musiała przyjmować miękką żywność przez sześć miesięcy. Randy podjął wyzwanie opracowania miękkich, pożywnych i atrakcyjnych przepisów dla żony i rodziny. Rezultatem jest jego książka *The I-Can't-Chew Cookbook*, która nie jest ani podręcznikiem o diecie płynnej ani zmiksowanej, tylko zbiorem 200 delikatnych i smacznych przepisów na zapiekanki, zupy, przystawki, przystawki, napoje i desery. Szczególnie interesujące są początkowe rozdziały dotyczące żywienia i wskazówki co do uzyskania jak najlepszych potraw, w tym na temat potęgowania doznań kulinarnych oraz dostosowania żywności dla diety miękko-składnikowej przy rozpatrywaniu problemów z połykaniem i/lub żuciem.
- Wzmocnione informacyjnym jest przedmowa chirurga Mark A. Piper: ” *I-Can't-Chew Cookbook należy uznać za niezbędny podręcznik dla każdego, kto chce żywić się pysznymi, pożywnymi, konsumpcyjnymi w przypadku osłabienia możliwości żucia i/lub połykania.* ”

So What If You Can't Chew, Eat Hearty!: Recipes and a Guide for the Healthy and Happy Eating of Soft and Pureed Foods. Phyllis Z. Goldberg. (I co z tego, że nie możesz żuć? Jedz pożywnie! Przepisy i przewodnik po zdrowym i wesołym jedzeniu żywności miękkiej i purée)

- Publikacja ta oferuje wskazówki do prawidłowego odżywiania się, kiedy wskazana jest dieta z produktami miękkimi lub purée. Osoby, które mają trudności w żuciu z powodu infekcji, urazu szczęki lub jej rekonstrukcji, efektów doustnego leczenia raka lub rozległych zabiegów stomatologicznych, znajdą tu niezbędne informacje na temat przygotowania atrakcyjnych, aromatycznych i pożywnych posiłków. Wstępne rozdziały wyjaśniają optymalne wykorzystanie mikserów i metody radzenia sobie z różnymi problemami jamy ustnej. Następnie autor prezentuje ponad 100 szczegółowych przepisów na potrawy z mięsem, rybami, drobiem; zupy; dania z warzywami i owocami, jajkami, serami, jogurtami; napoje oraz desery i posiłki kompletne. Zupa krem z zielonego groszku, kurczak z pieczarkami, ubijane morele są reprezentatywnymi przepisami, przedstawionymi w książce. Wszystkie opisane dania zostały sprawdzone pod względem smakowitości i prostocie wykonania. Do każdego przepisu załączona jest zawartość kalorii i białka. W książce znajdują się również sugestie dotyczące codziennego planowania menu.

Whipping a Whopper. Nancy Sando.

- Ta książeczka, napisana przez kobietę z FOP, oferująca porady i przepisy na przygotowywanie potraw, które mogą być spożywane przez osoby ze zrośnięciem szczęki. Dostępna jest za pośrednictwem Międzynarodowego Stowarzyszenia FOP (IFOPA). Odpowiedź w tym celu stronę internetową: www.ifopa.org lub zadzwoń pod 407-365-4194, aby uzyskać więcej informacji.

Tworzenie dodatkowej przestrzeni w buzi

W bardzo skrajnych przypadkach połączenia szczęk, osoba z FOP może skonsultować się ze stomatologiem lub protetykiem i porozmawiać o tym, czy korzystne byłoby wykonanie enameloplastyki (lub recontouring-u). Enameloplastyka jest bezbolesnym zabiegiem, w którym usuwana jest niewielka część szkliwa zębów. Zwykle jest to zabieg kosmetyczny, ale u osób z FOP, enameloplastyka może być stosowana w celu stworzenia nieco większego otworu między szczękami. Dentysta lub protetyk bada osobę, po to aby określić, jaką część szkliwa można bezpiecznie usunąć, żeby zmaksymalizować rozwieranie szczęk i zminimalizować skutki kosmetyczne.

Przed zabiegiem należy wykonać zdjęcie rentgenowskie w celu określenia wielkości i lokalizacji miazgi każdego zęba (środek zęba, zawierający nerwy i naczynia krwionośne). Jeśli szkliwo jest zbyt cienkie lub miazga jest za blisko powierzchni zęba, wykonanie enameloplastyki nie jest rozsądnym rozwiązaniem. Głównym ryzykiem związanym z procedurą jest nadmierne usunięcie szkliwa, przez co zęby stają się wrażliwe na ciepło lub zimno.

Dobrym pomysłem jest przeprowadzenie enameloplastyki w kilku etapach. W ten sposób, podczas krótkich wizyt, można uniknąć obciążenia szczęki. Pozwala to jeszcze na bardzo dokładną ocenę sytuacji zdrowotnej, aby zapobiec potencjalnym problemom.

Dla osób z utratą masy ciała, powodującą problemy zdrowotne, usuwanie wybranych zębów może być ewentualnością. Jest to poważna procedura wymagająca wykwalifikowanego zespołu stomatologicznego i anestetycznego.

Minimalizacja ryzyka podczas zabiegów dentystycznych – na dobry początek

Jeśli procedury stomatologiczne muszą być wykonane u chorego na FOP, właściwym działaniem jest zebranie zespołu ekspertów. Oznacza to znalezienie dentysty lub chirurga, który zechce Cię wysłuchać i zrozumie wyjątkowe wyzwania związane z FOP. Twój dentysta powinien mieć możliwość skierowania Cię do osoby najbardziej odpowiedniej. Trzeba wziąć pod uwagę wykonywanie procedur stomatologicznych w szpitalu. Najlepszą placówką będzie duże centrum medyczne, które rutynowo zajmuje się urazami, mające powikłania podobne do pewnych problemów osób z FOP (ograniczenie ruchomości szczęk, potencjalne powikłania znieczulenia /zaburzenia oddychania itp.). Jeśli dojdzie do powikłania, zespoły specjalistów zatrudniane przez te ośrodki, będą bardziej zdolne do udzielenia niezbędnej pomocy, niż w przypadku gdyby procedury były wykonywane w zwykłym gabinecie lekarskim.

Zmniejszanie ryzyka podczas zabiegów dentystycznych – znieczulenie

Podczas zabiegu stomatologicznego, pacjent otrzymuje znieczulenie tak, by procedura mogła być wykonana bez odczuwania bólu. Dla większości osób, które nie muszą brać pod uwagę kwestii związanych z FOP, znieczulenie miejscowe stosuje się bezpośrednio do obszaru problemowego. Istnieją jednak pewne okoliczności, w których takie znieczulenie może być zagrożeniem, a jego przydatność musi być krytycznie oceniona.

Po pierwsze, porozmawiajmy o tym, kiedy znieczulenie jest dobre. Do leczenia zębów przednich na górnej i dolnej szczęce (przednie zęby znajdują się w przedniej części jamy ustnej), lekarz może użyć znieczulenia nasiękowego (infiltracyjnego), zastrzyku z lekiem znieczulającym do miękkiej tkanki obok zęba leczonego. Przez znieczulenie nasiękowe lub blokady lokalnego nerwu można znieczulać górne zęby trzonowe, choć znieczulenie nasiękowe to najbezpieczniejsza metoda dla osób z FOP.

Jednakże znieczulenie miejscowe podawane jest zwykle w zastrzyku domięśniowym do procedur wykonywanych na trzonowcach żuchwowych (zęby trzonowe dolne). *Ponieważ*

istnieje wyraźny związek pomiędzy domięśniowym wstrzyknięciem znieczulenia podczas zabiegów dentystycznych i zaostreniem FOP w szczęce, zastrzyków domięśniowych należy unikać.

Jaka więc jest dostępna opcja znieczulenia dla zabiegów na dolnych trzonowcach?

Alternatywą jest znieczulenie ogólne. (Jeśli następne akapity brzmią znajomo, to dlatego, że te tematy są również zawarte w "FOP i wypadki". Jest to na tyle ważne, aby jeszcze raz powtórzyć zalecenia). Znieczulenie ogólne obejmuje cały organizm, a nie tylko obszar operowany jak znieczuleniu miejscowym. Prowadzi do stanu, w którym człowiek jest nieprzytomny, nie czuje bólu i jest nieświadomy tego, co się dzieje. Znieczulenie ogólne jest często podawane drogą wziewną, poprzez wdychanie gazów znieczulających. Kiedy myślisz o poważnej operacji, prawdopodobnie myślisz o znieczuleniu ogólnym.

Znieczulenie ogólne jest szczególnie niebezpieczne u ludzi z FOP, więc należy zachować specjalne środki ostrożności. Nadmierne rozciąganie mięśni szczęki do intubacji (umieszczenie specjalnej rurki do oddychania w tchawicy), może spowodować urazy mięśni i stawów żuchwy, a tym samym doprowadzić do zaostreń. Mogą również wystąpić powikłania oddechowe jako reakcja na ból lub krwawienia ze strun głosowych. Są to potencjalnie stany zagrażające życiu każdej osoby, a tym bardziej dla kogoś z FOP.

Zalecany podejściem (i koniecznym, jeśli szczęka chorego jest już zablokowana) jest wykonywanie światłowodowej intubacji przez nos, gdy pacjent jest przytomny. Dzięki tej procedurze, anestezjolog wprowadza giętki laryngoskop światłowodowy (rodzaj małej medycznej kamery, którą można zajrzeć do jam ciała). Przechodząc przez nos, uwidacznia drogi oddechowe. Podczas gdy człowiek jest przytomny lub w sedacji (uspokojony lekami), jest w stanie kontrolować wydzielanie w jamie ustnej. (Całkowita sedacja jest niezalecana dla osób z FOP z powodu ryzyka potencjalnych powikłań anestezjologicznych i płucnych/zaburzenia oddychania). Po uwidocznieniu dróg oddechowych, pacjent zostaje zaintubowany, a następnie można podać leki do znieczulenia ogólnego. Intubacja światłowodowa przez nos powinna być wykonywana przez przeszkolonych anestezjologów z doświadczeniem w wykonywaniu tego typu procedury.

Minimalizacja ryzyka podczas zabiegów dentystycznych – rozwiązywanie problemów

Kiedy otwieranie szczęk zostaje ograniczone, utrudniony jest dostęp do miejsca problematycznego, by dokonać interwencji stomatologicznej. Jeśli wymagane jest wypełnienie, może być konieczne uzyskanie dostępu od przedniej (lub policzkowej) powierzchni zębów oraz usunięcie próchnicy zębów za pomocą wiertła dentystycznego wolnoobrotowego. Zalecane jest stosowanie materiałów wypełniających uwalniających fluor, który zapobiega próchnicy. Materiały wypełniające będą spoiwem zęba i będą uwalniały fluor, co utrudni dalszą destrukcję próchniczą zębów.

U pacjentów z zablokowaną szczęką, ekstrakcje zębów (wyrwanie) stawiają przed lekarzem wiele wyzwań. Na przykład, zęby mogą być dostępne jedynie od przodu. Bywa też konieczne wcześniejsze przepiłowanie chorych zębów na mniejsze kawałki, zanim zostaną usunięte. Instrument dentystyczny musi być umieszczony wewnątrz jamy ustnej w taki sposób, aby zapobiec wpadaniu fragmentów zębów do jamy gardłowej.

Ortodoncja i FOP

Podobnie jak wielu ludzi, osoby z FOP mogą mieć problemy, które wymagają konsultacji u ortodonta (aparat ortodontyczny). Bezpieczne interwencje ortodontyczne mogą być wykonane u ludzi z FOP, którzy prawidłowo lub prawie normalnie otwierają szczęki. Jednakże, jeżeli opieka ortodontyczna jest rozważana, zaleca się wyznaczenie krótkiego czasu stosowania procedur, w celu zmniejszenia nacisku na mięśnie szczęki. Aby uniknąć dodatkowego nacisku na szczęki, zalecane są wszystkie urządzenia zabezpieczające. Rekomendowana jest także ortodoncja nieinwazyjna, która polega na prostowaniu zębów danej osoby bez usuwania zębów stałych. Aby uniknąć ekstrakcji zębów, wskazane wyrównanie przednich segmentów zębów pozostawiając tylne bez obróbki.

Z mało znanych powodów u ludzi z FOP, nawet gdy szczęki nie są połączone, powszechnie rozwija się wada zgryzu zwana nadzgryzem pionowym (przednie górne siekacze i kły są wysunięte przed zęby dolne). W tych przypadkach nie należy interweniować. Wiele osób z FOP dochodzi do wniosku, że po zablokowaniu szczęki, nadzgryz pionowy staje się drogą dostępu dla pożywienia i higieny jamy ustnej.

Gdzie zwrócić się po poradę

Po porady z zakresu opieki dentystrycznej i anestezjologicznej, skontaktuj się z poniższymi osobami, które mają doświadczenie w leczeniu dużej liczby osób z FOP:

Burton Nussbaum, D.D.S., M SND RCs Ed
Adjunct Associate Professor, Pediatric Dentistry
University of Pennsylvania School of Medicine and Special Needs Dentist
Thomas Jefferson University Medical School and Hospital Dentistry for Special People
One South Forge Lane
Cherry Hill, NJ 08002
Cell: 609-922-3526
Home: 856-667-8757
E-mail: bikr2th@aol.com

Allen Wong, D.D.S., DABSCD
Hospital Dentistry Program, Director
University of the Pacific Arthur A. Dugoni School of Dentistry
2155 Webster Street
San Francisco, CA 94115
Tel: 415-720-4609 (cell) or 888-241-3694 (emergency beeper)
E-mail: awong@pacific.edu

Zvi Grunwald, M.D.
The James D. Wentzler Professor and Chair
Department of Anesthesiology
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

Ostatnia uwaga

Po przeczytaniu o potencjalnych zagrożeniach i wyjątkowych wyzwaniach stawianych opiece stomatologicznej przez FOP, można dojść do wniosku, że pacjenci nie będą szukać pomocy z obawy na to, że ich szczęka może zostać zablokowana, albo że procedura po prostu będzie niewykonalna. Jednakże zaniechanie poszukiwania opieki stomatologicznej, bywa równie niebezpieczne. Może doprowadzić do dodatkowych problemów w zębach sąsiadujących lub nawet zakażeń zagrażających życiu.

Jak przeczytaliście w tej książce, wiecie, że nie ma dwóch takich samych przypadków i jest wiele różnych aspektów składających się na jedną historię. W każdej sytuacji, najlepiej jest chłonąć każdą informację, aby można było podjąć przemyślaną decyzję. Szukajcie za wszelką cenę pomocy ekspertów i słuchajcie ich rad. Bezczyność jest najgorsza!

Rozdział 10. FOP i oddychanie

Z powodu ograniczeń w klatce piersiowej spowodowanych przez zmiany kostne w FOP, mogą rozwijać się zaburzenia oddychania, które wymagają specjalistycznej pomocy lekarskiej. Poznaj zatem sposoby podtrzymania prawidłowego oddychania i radzenia sobie z problemami oddechowymi.

Przegląd

Poza wadami wrodzonymi paluchów stóp, które są zwykle stwierdzane przy urodzeniu, osoby z FOP mogą przyjść na świat z wadami wrodzonymi stawów, które łączą żebra ze stawami na kręgach w kręgosłupie. To powoduje ograniczenia w rozprężaniu się klatki piersiowej przed pojawieniem dodatkowej kości, aczkolwiek restrykcje te nie muszą prowadzić do zauważalnych problemów. Z powodu tych ograniczeń, osoby z FOP częściej oddychają przeponowo. Przepona to główny mięsień oddechowy w kształcie kopuły mięśniowej, znajdujący się u podstawy płuc.

Jeśli restrykcje klatki piersiowej rozwijają się, kości ektopiczne i pozycja ciała może w różnym stopniu zacząć uciskać na mięśnie wokół płuc i/lub serca, co ogranicza rozszerzanie się klatki piersiowej i tworzy dodatkowe restrykcje, które kolidują z oddychaniem. Natężenie przepływu (częstość wdechu i wydechu, wdychanie tlenu, wydychanie dwutlenku węgla) może być normalne, nawet jeśli objętość (możliwość wzięcia głębokiego oddechu i jego wytchnięcia) jest znacznie zmniejszona. W niektórych przypadkach (zwykle bardziej zaawansowanych), organizm może wytwarzać wyższe niż normalne poziomy dwutlenku węgla. Objawy takiego stanu mogą być łagodne lub ciężkie, w zależności od stopnia, w jakim wytworzone w przebiegu FOP kości, wpływają na obszar klatki piersiowej. Im bardziej zaawansowany przypadek, tym większe prawdopodobieństwo pojawienia się wystarczająco poważnych trudności z oddychaniem, by wymagały leczenia i bardziej możliwe, że prawa strona serca będzie bardziej obciążona.

Badanie naukowe

Aby zrozumieć ten problem lepiej, przeprowadzono badania na 25 chorych na FOP w wieku od 5 do 55 lat podczas Międzynarodowego Spotkania Chorych na FOP. Obejmowało ono: badanie fizykalne, badania funkcji płuc, a także elektrokardiogram i testy echokardiograficzne (dotyczące serca). Choć stwierdzono poważne ograniczenie klatki piersiowej, wyniki badań fizykalnych serca i płuc wydawały się normalne.

Nie było dowodów na niewydolność serca u każdego, kto brał udział w tym badaniu. Dziesięcioro pacjentów miało niewielkie nieprawidłowości elektrokardiograficzne wskazujące na zwiększone pobudzenie prawej strony serca (część komory serca, pompująca krew do płuc). Osoby te były na ogół starsze i czas trwania objawów FOP był znacznie dłuższy niż u pacjentów, którzy mieli normalne EKG. Wszystkie osoby miały poważnie ograniczone możliwości rozprężania klatki piersiowej oraz istotnie zmniejszoną od normy pojemność płuc (objętość powietrza, którą mogą pomieścić płuca). Jednakże, natężenie przepływu powietrza przez płuca było stosunkowo normalne. Pomimo ograniczonej pojemności płuc w stosunku do transportu tlenu, krew była nim dobrze nasycona, tak jak w przypadku zupełnie zdrowych osób.

Kiedy skonsultować się z pulmonologiem (lekarzem specjalistą od chorób płuc)?

Dobrym pomysłem dla osób chorujących na FOP jest poddanie ocenie układu oddechowego przez pulmonologa – lekarza, który specjalizuje się w chorobach płuc. Warto zrobić kilka testów przed wystąpieniem poważnych problemów oddechowych, w celu opracowania punktu początkowego dla późniejszego porównania. Testy te określają obecność pewnych ograniczeń w oddychaniu za pomocą kilku badań, takich jak spirometria (badanie pomagające zmierzyć przepływ i objętość oddechu), sprawdzanie poziomu tlenu we krwi oraz pomiar poziomu dwutlenku węgla we krwi, przy użyciu badań laboratoryjnych krwi. W zależności od stopnia problemów, mogą być zalecane:

- ćwiczenia oddechowe za pomocą spirometru INCENTIVE. Spirometr ten mierzy w jakim stopniu dana osoba wypełnia płuca z każdym głębokim oddechem. Głębokie oddychanie pomaga rozprężyć małe pęcherzyki płucne znajdujące się głęboko w płucach. Pomaga zmobilizować wydzielanie śluzu (takiego jak ten wydalany podczas kaszlu) i utrzymać płuca pełne, otwarte i tak ruchome, jak to możliwe. Podczas gdy człowiek może ćwiczyć głębokie wdechy bez użycia spirometru, spirometr daje możliwość pomiaru oddechu danej osoby. Pomaga to ustalić, czy sytuacja w płucach pozostaje stabilna, poprawia się, albo się pogarsza;
- oddychanie za pomocą dodatnich ciśnień. Jest to typ oddychania wspomaganego przez maszynę. Prowokuje osobę do wzięcia głębokiego oddechu, przesuwając powietrze z każdym oddechem. Zazwyczaj jest używany do zwiększenia ilości powietrza wdychanego przez człowieka, pomaga rozrzedzić wydzielinę i uczynić kaszel bardziej efektywnym. Urządzenie może być również wykorzystywane do podawania leków do płuc. Takie leczenie musi być prowadzone przez uprawnionego terapeutę oddechowego;
- fizjoterapia klatki piersiowej. Oferuje możliwość odprowadzania nadmiaru śluzu i wydzieliny z płuc. W normalnych warunkach, płuca są wilgotne i znajduje się w nich niewielka ilość płynu. Podczas infekcji w klatce piersiowej, może dochodzić do nadprodukcji tego płynu i do jego zagęszczenia. W warunkach prawidłowych, nadmiar wydzieliny jest usuwany podczas kaszlu, jednak staje się to niemożliwe, gdy mięśnie oddechowe są ograniczone i/lub słabe. Fizjoterapia klatki piersiowej wykorzystuje grawitację, wspomaga przemieszczanie się wydzieliny z płuc i pobudzenie kaszlu. Zabiegi te mogą być wykonywane przez terapeutę oddechowego lub fizjoterapeutę. Rodzice mogą także nauczyć się prowadzenia fizjoterapii klatki piersiowej;
- monitorowanie zużycia tlenu. Wykorzystywane w odpowiedni sposób dodatkowego tlenu, może być bardzo pomocne w zaawansowanych przypadkach choroby. Zastosowanie tlenu u osób z FOP musi być monitorowane, ponieważ brak obserwacji tlenoterapii, wiąże się z wysokim ryzykiem nagłej śmierci, gdyż gwałtowna korekta poziomu tlenu w obecności dużej ilości dwutlenku węgla (która czasami jest obecna u osób z zaawansowaną chorobą płuc), hamuje oddychanie (przepływ oddechu).

Zapalenie płuc

Zapalenie płuc jest jedną z najczęstszych przyczyn śmierci u chorych FOP. To jeden z powodów, dla stosunkowo niskiego zakresu mediany długości życia, wynoszącej 41 lat (termin mediana oznacza, że połowa ludzi z FOP umrze poniżej tego wieku, a połowa będzie żyć dłużej. Ludzie z FOP, u których nie rozwijają się groźne dla życia powikłania, mogą osiągnąć wiek 50, 60, a nawet 70 lat).

Więc co to jest zapalenie płuc i dlaczego jest tak niebezpieczne dla osób z FOP? Zakażenie pneumokokowe może atakować różne części ciała. Może rozwinąć się w płucach, gdzie

powoduje zapalenie płuc. Może również zaatakować krwiociąg. Jeśli dotrze do mózgu, może spowodować zapalenie opon mózgowych. Są to bardzo poważne infekcje. Według Centers for Disease Control, zakażenie pneumokokowe zabija więcej ludzi w Stanach Zjednoczonych niż wszystkie podobne choroby, którym można zapobiegać poprzez szczepienia. Jedna z 20 osób, którzy zachorują na zapalenie płuc, umiera, a statystyki są jeszcze gorsze, gdy bakterie atakują krwiociąg lub spowodują zapalenie opon mózgowych. Osoby z problemami zdrowotnymi, takimi jak FOP, są bardziej podatne na zapalenie płuc i mogą mieć większe trudności w zwalczaniu infekcji.

Na szczęście istnieje szczepionka, która chroni przed 23 typami pneumokoków (nie ma leczenia wirusowego zapalenia płuc, które zwykle ulega samoleczeniu). Szczepionka na zapalenie płuc zazwyczaj musi być podana tylko raz, choć powinno się skonsultować ze swoim lekarzem w celu uzyskania szczegółowych zaleceń. W niektórych grupach wysokiego ryzyka, czasami jest rekomendowane szczepienie przypominające po wielu latach.

Szczepionka na zapalenie płuc jest bardzo bezpieczna. Około połowa z tych, którzy się zaszczepili, doznają łagodnych objawów niepożądanych, takie jak zaczerwienienie lub ból po podaniu szczepionki. Mniej niż 1% skarży się na gorączkę, bóle mięśni lub cięższe miejscowe odczyny w miejscu wstrzyknięcia. Szczepionkę zazwyczaj podaje się domięśniowo, więc głównym środkiem ostrożności dla osób z FOP jest szczepionka podawana w postaci iniekcji podskórnych (pod skórę). Upewnij się, że Twój lekarz jest tego świadomy. Jeśli pojawi się jakiś efekt niepożądany, należy skontaktować się z lekarzem, tak szybko, jak to możliwe. Skutki uboczne są często łagodzone okładem z lodu lub lekami przeciwzapalnymi, czasem jednak wymagają dodatkowego leczenia.

Wspieranie prawidłowego oddychania

Pewne działania mogą pomóc w efektywniejszym wykorzystaniu mięśni w pobliżu płuc i utrzymaniu aktywności mięśni klatki piersiowej. Umożliwi to uzyskanie więcej tlenu z każdym oddechem i miejmy nadzieję, doprowadzi do lepszego oddychania przy mniejszym wysiłku. Oprócz usprawniania oddychania za pomocą spirometru INCENTIVE (patrz powyżej), można inaczej poprawiać stan układu oddechowego, m.in. za pomocą wykonywania głębokiego oddychania/ćwiczeń relaksacyjnych, ćwiczeń w basenie/hydroterapii, jak również śpiewając, grając na instrumentach dętych (trąbka, flet, harmonijka, itp.), a nawet na zabawkowych instrumentach (jak np. kazoo, z którego wydobywa się wesoła melodia podczas wdmuchania powietrza). Małe dzieci mogą spróbować prostych czynności jak dmuchanie baniek za pomocą głębokich oddechów lub zabawek, jak przykładowo wymienione w Katalogu Zasobów FOP (IFOPA Catalog of FOP Resources), dostępnego na stronie internetowej IFOPA: www.ifopa.org. Śmiech może być również pomocny i jest to coś, co każdy może zrobić. Śmiech trenuje mięśnie: przepony, brzucha i płuc, a także twarzy, nóg i pleców. Pod pewnymi względami jest podobny do wysiłku przy aerobiku. Śmiejąc się, doprowadzamy do głębszego oddechu, żeby rozprzecznić po organizmie krew wzbogaconą w tlen i substancje odżywcze.

Rozdział 11. FOP i grypa

W badaniach przeprowadzonych przez naukowców zajmujących się FOP wykazano intrygujący związek między gripą i zaostrzeniami FOP. Ten niedawno ustalony, ale wciąż słabo poznany związek sprawia, że dla chorych z FOP szczególnie ważne jest zapobieganie grypie. Dowiedz się więcej o tej infekcji, jak również o sposobach umożliwiających uniknięcie zachorowania.

Grypa

Grypa (Influenza) jest chorobą zakaźną wywoływaną przez wirus. Objawy mogą wahać się od łagodnych do bardzo nasilonych i obejmują: gorączkę (zwykle wysoką), bóle głowy, zmęczenie (może być znaczne), suchy kaszel, ból gardła, katar lub zatłoczony nos, bóle mięśni, a czasami nudności, wymioty lub biegunkę (objawy żołądkowe występują częściej u dzieci niż u dorosłych). Objawy te niekoniecznie mogą oznaczać, że masz gripę. Wiele różnych chorób, w tym przeziębienie, mają podobne objawy.

Grypa zazwyczaj się rozprzestrzenia, gdy ludzie, którzy są zakażeni, kaszlą lub kichają. Wyjątkowo można się zarazić dotykając powierzchni, na której znajduje się wirus grypy, a następnie dotykając rękami ust lub nosa. Niestety, człowiek jest zdolny do zarażania innych, począwszy od dnia przed wystąpieniem objawów, aż do pięciu dni od pojawienia się symptomów grypy.

Zwiększone ryzyko dla osób z FOP, którzy zachorowali na gripę

Ludzie z FOP są narażeni na większe ryzyko wystąpienia powikłań grypy, niż osoby zdrowe. Najgroźniejszym powikłaniem jest rozwój infekcji dróg oddechowych, takich jak zapalenie płuc, które mogą wymagać hospitalizacji i potencjalnie zagrażać życiu. Do tego rodzaju komplikacji dochodzi w wyniku restrykcji klatki piersiowej i oddychania, wywołanych przez FOP. Ostatnie badania wykazały również, że grypa stanowi silny bodziec dla reaktywacji FOP. W istocie, 60% osób biorących udział w badaniu, którzy przeszli gripę, doświadczali również nawrotów FOP w trakcie infekcji, a tylko 11% osób, które nie chorowały na gripę, zgłaszały nawroty FOP w sezonie grypowym.

Nie jest jeszcze wiadomo, dlaczego grypa wydaje się wyzwalacz zaostrzenia FOP. Ponieważ związek ten jest możliwy, przypuszcza się, że przynajmniej jeden wyzwalacz rzutu FOP może znajdować się w układzie odpornościowym. To wyjaśnienie ma sens, gdyż obrzęk i zapalenie są to reakcjami systemu immunologicznego. Jednak w chwili obecnej, cechy immunologiczne FOP są słabo poznane.

Profilaktyka jest najlepszym lekarstwem

Najlepszym sposobem aby chronić się przed gripą, jest coroczne szczepienie przeciw grypie. Szczepionka zawiera inaktywowane wirusy i zapewnia ochronę przed rodzajami i szczepami wirusów, które naukowcy uznali za dominujące w aktualnym sezonie grypowym. Szczepionkę podaje się strzykawką z igłą, zwykle w okolice ramienia. Jest to szczególnie ważne dla osób z FOP, żeby aplikować ją podskórnie bardzo małą igłą, w porównaniu z iniekcją domięśniową (pamiętaj, że zastrzyki domięśniowe są niebezpieczne dla ludzi chorych na FOP!). Ponadto, w miejscu podania szczepionki, należy wykonać okład z lodu, sporadycznie powtarzany w ciągu 12-24 godzin, w celu zmniejszenia stanu zapalnego, który może wystąpić w wyniku wstrzyknięcia. Skutki uboczne szczepionki na gripę mogą obejmować bolesność, zaczerwienienie lub obrzęk w miejscu podania oraz niskie stany podgorączkowe lub ból. Jeśli te problemy występują, zazwyczaj zaczynają się wkrótce po iniekcji i trwają przez okres jednego do dwóch dni. Jeśli jesteś uczulony na jaja kurze (których białka są wykorzystywane do produkcji szczepionki) lub miałeś w przeszłości poważne reakcje alergiczne na szczepionki przeciw grypie, wówczas nie powinieneś być szczepiony. Nie należy również się szczepić podczas zaostrzenia FOP.

Na półkuli północnej Ziemi (Stany Zjednoczone, Kanada, Europa, itp.), październik lub listopad to najlepszy czas, aby się zaszczepić, ale zaszczepienie się później też może się jeszcze przydać. Sezon grypowy może rozpocząć się już w październiku i trwać aż do maja.

Jeśli mieszkasz na półkuli południowej (Ameryka Łacińska, Australia, itp.), pory roku są odwrócone, więc sezon grypowy trwa od maja do września. Więc maj lub czerwiec to najlepsze miesiące, aby się zaszczepić. Nie zdawaliście sobie sprawy, że odbędziecie lekcję geografii, prawda?

Jakieś dwa tygodnie po szczepieniu, Twój organizm będzie produkował specjalne białka, zwane przeciwciałami, które chronią przed grypą.

Jeśli niespecjalnie lubisz zastrzyki, można pokusić się o rozważenie zastosowania nowej szczepionki przeciw grypie, podawanej donosowo. Jednak nosowa szczepionka wykorzystuje "żywe" wirusy grypy (zamiast inaktywowanego wirusa w strzykawce), które potencjalnie stwarzają większe zagrożenie dla osób z FOP, gdyż mogą wywołać infekcję. U jednego małego dziecka, które otrzymało szczepionkę przeciw grypie do nosa wystąpił ciężki rzut FOP dwa dni po otrzymaniu szczepionki. To mogło być przypadkowe lub spowodowane przez szczepienie. Nie jest to jednak możliwe do stwierdzenia. Kilka innych dzieci otrzymało szczepionkę do nosa i nie zaobserwowano u nich negatywnych skutków. Należy omówić wszystkie możliwe opcje szczepienia z lekarzem i zrobić to, co uznasz za najlepsze.

Dodatkowo, po otrzymaniu szczepienia, należy zachować następujące środki ostrożności zalecane przez Center for Disease Control (Centrum Kontroli Chorób), które oferuje profilaktykę grypy i innych chorób:

- zapytaj członków rodziny i każdego z Twojego środowiska, czy regularnie się szczepi;
- często myj ręce mydłem i wodą. Jeśli nie masz dostępu do wody, można używać żelu do dezynfekcji rąk na bazie alkoholu/żelu antybakteryjnego;
- staraj się nie dotykać oczu, nosa i ust. Zarazki często rozprzestrzeniają się w ten sposób;
- przykrywaj nos i usta chusteczką podczas kaszlu lub kichania;
- jeśli masz grypę, pozostań w domu, nie idź do pracy, szkoły lub na spotkania towarzyskie, aby nie zarazić innych osób;
- unikaj bliskiego kontaktu z ludźmi, którzy są chorzy. (A kiedy jesteś chory, staraj się zachować odpowiednią odległość od innych osób).

Jeśli zachorujesz

Ponieważ wiele chorób ma podobne objawy, czasem trudno odróżnić grypę od innych infekcji. Jeśli wystąpią objawy grypopodobne, należy skontaktować się z lekarzem tak szybko, jak to możliwe. Szczególnie ze względu na wysokie ryzyko powikłań grypy przy FOP, lekarz może zalecić stosowanie jednego z kilku dostępnych leków przeciwwirusowych (amantadyna, rimantadyna, oseltamiwir i zanamiwir). Są to leki, które muszą być przepisane przez lekarza w ciągu dwóch pierwszych dni choroby. Pomogą zminimalizować objawy i przyspieszają odzyskiwanie sił. Trzeba również odpoczywać i pić dużo płynów.

Jeśli ktoś w rodzinie zachoruje, stosowanie leków przeciwwirusowych przez innych członków rodziny może pomóc zapobiec rozprzestrzenianiu się wirusa grypy. W ten sposób leki przeciwwirusowe można zastosować jako środek prewencyjny. W czterech badaniach dotyczących dwóch różnych leków przeciwwirusowych, zauważono, że leki te mogą być skuteczne nawet u 75-80% osób, które były narażone na wirusa i dzięki podaniu leku, nie zachorowały.

Rozdział 12. Kamienie nerkowe

U ludzi z FOP może częściej dochodzić do tworzenia się kamieni nerkowych, niż u osób które nie mają FOP. Dowiedz się więc, co można zrobić, aby zminimalizować to ryzyko lub w jaki sposób postępować, gdy dojdzie do takiej sytuacji.

Co to jest kamień nerkowy?

Kamień nerki jest twardą masą powstałą z kryształów, które odkładają się na powierzchni nerki. Zwykle nasz mocz zawiera substancje chemiczne, które pomagają temu zapobiec. Niekiedy jednak pojawiają problemy. Najczęstszym typem kamieni są te zawierające wapń w połączeniu z szczawianem lub fosforanem. Substancje te znajdują się w zdrowej diecie i pomagają w wykształceniu się ważnych części ciała, takich jak kości i mięśnie. W wielu przypadkach, kamienie nerkowe są małe i mogą zostać wydalone samodzielnie. Ale kiedy są większe, ich wydalenie może spowodować silny ból i konieczne jest leczenie.

Kamica nerkowa jest jedną z najczęściej występujących dolegliwości układu moczowego. Zgodnie z danymi National Institutes of Health (Narodowego Instytutu Zdrowia), w okresie od końca 1980 do początku 1990 kamienie nerkowe powstały u około 5,2% osób w Stanach Zjednoczonych.

Kamienie nerkowe występują u przedstawicieli obu płci, ale mężczyźni są bardziej na nie narażeni. Dla mężczyzn, ryzyko występowania kamieni nerkowych dramatycznie wzrasta po 40 roku życia i utrzymuje się w tendencji rosnącej. Dla kobiet, występowanie kamieni nerkowych wydaje się mieć szczyt po 50 roku życia.

Jeśli u osoby rozwija się więcej niż jeden kamień, prawdopodobnie pojawi się ich więcej. Objawy kamicy nerkowej obejmują ból brzucha, ból w okolicy lędźwiowej, ból miednicy zlokalizowany tylko z jednej strony ciała, pieczenie podczas oddawania moczu oraz/lub krew w moczu.

Chorzy na FOP i kamienie nerkowe

Na University of Pennsylvania School of Medicine, lekarze zaczęli zauważać, że pacjenci z FOP pytali o kamienie nerkowe z większą częstotliwością, niż można by oczekiwać na podstawie szacunkowej częstości występowania kamieni nerkowych w populacji ogólnej.

Dane z badania obejmującego 207 osób z 31 krajów, reprezentujących prawie połowę znanych przypadków z FOP, zostały poddane ocenie, w celu określenia, czy osoby z FOP mają podwyższone ryzyko rozwoju kamicy nerkowej. Jednak trudno określić szczególne ryzyko kamieni nerkowych w populacji FOP z całą dokładnością, z uwagi na zmienność geograficzną oraz fakt, że międzynarodowe statystyki występowania kamieni nerkowych nie są dostępne dla wszystkich krajów. (Zmienność geograficzna oznacza, że częstość występowania kamieni nerkowych u osób z FOP jest zróżnicowana, niekiedy znacznie w różnych krajach).

Uzyskane wyniki, wykazały, że osoby z FOP żyjące w Stanach Zjednoczonych, są około dwa razy częściej narażone na powstawanie kamieni nerkowych niż ludzie w populacji ogólnej.

Bezruch spowodowany FOP, w połączeniu ze wzrostem szybkości obrotu kostnego (szybkość, z jaką nasz organizm produkuje nowe kości i resorpcji (wchłaniania) istniejącej

kości, tak aby nasze szkielety mogły ulec przebudowie; coś, co może mieć wpływ na przewlekłe zmniejszenie sprawności ruchowej), mogą odgrywać istotną rolę w tych wynikach. Zakażenia układu moczowego są również związane z powstawaniem kamieni nerkowych u wszystkich ludzi, także chorych na FOP. Wywiad rodzinny też dostarcza informacji o tym, czy osoby mogą mieć skłonność do tworzenia kamieni nerkowych, co szczególnie dotyczy mężczyzn.

Diagnostyka i leczenie

Diagnostyka kamieni nerkowych polega na obrazowaniu rentgenowskim lub badaniu ultrasonograficznym (USG), zwykle, gdy ktoś skarży się na obecność krwi w moczu lub nagły ból. Badania krwi i moczu mogą pomóc określić, jakie substancje utworzyły obecny kamień [stone (s)]. Lekarz może również zdecydować się na wykonanie specjalnego badania o nazwie CT (CT oznacza computed tomography – czyli tomografia komputerowa) lub IVP (intravenous pyelogram – urografia dożylna). Wyniki tych testów pozwolą wybrać najlepsze leczenie.

Czasami nie jest konieczne specjalistyczne leczenie, ponieważ kamień może opuścić organizm po spożyciu dużych ilości wody. Lekarz może przepisać leki przeciwbólowe, aby poprawić komfort pacjenta. Urolog ustali, czy leczenie jest potrzebne. Wszystkie dostępne zabiegi, z wyjątkiem przeszłokornej nefrotomii, wykazały pozytywne wyniki dla osób FOP. Ilekroć potrzebne jest znieczulenie i/lub operacja, należy pamiętać, aby stosować się do wytycznych wymienionych w tej książce. Przeczytaj rozdział 2 i 7.

Zalecenia

Najprostszą zmianą stylu życia, czyli to co człowiek może zrobić sam, aby zapobiec kamicy nerkowej jest zwiększenie przyjmowania płynów. Należy pić tyle wody, aby wyprodukować 2,5 litra lub więcej moczu dziennie. Spróbuj pić tak dużo wody, jak to możliwe, najlepiej około 3 litrów dziennie.

Profilaktyka jest szczególnie ważna dla tych, którzy już wcześniej mieli kamieni nerkowe, ponieważ istnieje duże prawdopodobieństwo, że kamienie utworzą się ponownie. Zalecane są następujące działania, zwłaszcza gdy już kiedyś stwierdzono kamienie w nerkach:

- nie trzeba ograniczać nabiału, ale nie zaleca się go spożywać w nadmiarze. Ludziom z kamieniami nerkowymi wcześniej zabraniano jeść produktów mlecznych, ale ostatnie badania wykazały, że pokarmy bogate w wapń mogą pomóc w zapobieganiu kamieni nerkowych. (Jednakże, badania wykazały, iż przy dostarczaniu wapnia w postaci tabletek, może dojść do zwiększenia ryzyka kamicy);
- unikaj leków zobojętniających sok żołądkowy na bazie wapnia;
- jeśli masz bardzo kwaśne pH moczu, być może będziesz musiał unikać żywności z dodatkiem witaminy D. Możesz dostać zalecenie, by jeść mniej mięsa, ryb lub drobiu, ponieważ te produkty mogą zwiększyć ilość kwasu w moczu;
- jeśli mocz ma wysokie stężenie szczawianów i masz skłonność do powstawania kamieni ze szczawianu wapnia, lekarz może poradzić, abyś ograniczył następujące pokarmy w diecie: buraki, czekolada, kawa, cola, orzechy, szpinak, truskawki, herbaty i otręby pszenne. Nie rezygnuj i nie unikaj spożywania tych produktów bez konsultacji z lekarzem;
- nie należy spożywać dużych ilości witaminy C;
- jedz pieczywo pełnoziarniste i naturalne płatki zbożowe;
- ogranicz zużycie soli w diecie;
- w razie potrzeby zażywaj cytrynian potasu i magnezu lub inne leki (Twój lekarz zaleci Ci to, co jest właściwe).

Proszę omówić temat z lekarzem i zdecydować, czy należy podjąć jakieś szczególne środki ostrożności, aby zapobiec rozwojowi kamieni nerkowych.

Rozdział 13. Problemy wszelkiej maści

FOP obejmuje wiele części ciała, które wykraczają poza te partie, w których doszło do nawrotu choroby z wytworzeniem kości.

Utrata słuchu

Występuje u znacznej części chorych na FOP. Na podstawie badań pacjentów i zapisów medycznych, szacuje się, że utrata słuchu pewnego stopnia może dotyczyć 50% osób z FOP. Podobnie jak z wieloma innymi objawami FOP, istnieje tu zmienność. Niektórzy mają większe ubytki, które wymagają stosowania aparatów słuchowych, podczas gdy u innych stwierdza się minimalny ubytek słuchu. U pewnych osób, dotyczy to obu uszu, u następnych zaś tylko jednego. W większości przypadków utraty słuchu, mamy do czynienia z utratą słuchu typu przewodzeniowego, co oznacza, że dźwięk nie jest prawidłowo prowadzony z kanału ucha do błony bębenkowej i małych kosteczek tworzących ucho środkowe. W niektórych przypadkach ubytek słuchu jest związany z unerwieniem ucha. Istnieje wiele niejasności, dlatego u tylu chorych na FOP występuje ubytek słuchu.

Choć nie ma bezpośredniego związku między utratą słuchu u osób z FOP i infekcjami ucha w dzieciństwie, trzeba pamiętać, że u wszystkich dzieci notuje się wysokie ryzyko infekcji uszu, które mogą wpływać na słuch. Dlatego ważne jest, aby bóle uszu i inne problemy słuchowe u dzieci z FOP były niezwłocznie diagnozowane i traktowane poważnie, ponieważ utrata słuchu z powodu infekcji jest problemem możliwym do powstrzymania u wszystkich dzieci. Pacjentom z FOP zalecane są również rutynowe badania słuchu, po to, aby potencjalne problemy zostały zidentyfikowane (nawet jeśli uważasz, że Twoje dziecko słyszy dobrze).

Przekłuwanie uszu i innych części ciała (piercing) oraz tatuaże

Piercing (kolczykowanie) ciała i tatuaże to bardzo osobiste kwestie. Ponieważ te tematy są sporadycznie poruszane na FOPonline (internetowa grupa dyskusyjna dla osób związanych z FOP), to jednak zostały omówione w tej książce, mimo że nie są bezpośrednio związane z FOP.

Jako pierwsze omówimy kolczyki. Zwykle nie są one źródłem problemów dla osób z FOP. Jednak warto wiedzieć, aby unikać przekłuwania języka, nosa i pępka. W szczególności należy wystrzegać się przekłuwania języka, ponieważ język jest mięśniem, a także ze względu na duże ryzyko zablokowania szczęki u ludzi z FOP, usunięcie kolczyka mogłoby być trudne. Jeśli chcesz założyć kolczyki, wybierz renomowany salon i przestrzegaj odpowiednich procedur higienicznych w celu uniknięcia infekcji.

Tatuaże powstają za pomocą wprowadzenia do skóry specjalnego atramentu przy użyciu igły. Ponieważ tatuaż nie uszkadza mięśni, nie powinno to wpłynąć na pogorszenie się stopnia zaawansowania FOP. Jednak decyzję o tatuażu należy podejmować bardzo ostrożnie ze względu na wysoką trwałość tatuażu. Każdy, kto rozważa zrobienie sobie tatuażu, także powinien wybrać renomowany salon, który przestrzega właściwych procedur higienicznych. Nieprawidłowe wykonywanie tatuażu, może zaszkodzić zdrowiu i skórze. Dla niektórych problem może stanowić alergia na tusz.

Bóle głowy

Niektóre osoby z FOP zgłaszają przewlekłe i niezwykle silne objawy bólu głowy.

Z punktu widzenia nerwowo-mięśniowego miałyby to sens, ponieważ FOP powoduje znaczne ograniczenie mięśni szyi, co może przyczynić się do bólu głowy typu napięciowego. Istnieją leki, które mogą pomóc w przypadkach bólów głowy. Lekarzem specjalistą zajmującym się leczeniem chronicznych bólów głowy jest neurolog. Ponieważ bóle mogą być one trudne do złagodzenia, neurolog będzie w stanie opracować konkretne zalecenia najefektywniejszej terapii dla konkretnej osoby.

Jak w wielu kwestiach związanych z FOP, tak i w tym przypadku, notuje się dużą zmienność natężenia objawu, a ponadto wiele osób nie zgłasza objawów bólu głowy. Osoby, które spędzają dużo czasu przy komputerze, muszą uważać, aby nie pozostawać w tej samej pozycji przez zbyt długi czas. Zaleca się przerwy od czasu do czasu, aby uniknąć zmęczenia mięśni.

Mleko jest dobre

Czasami ludzie będą się zastanawiać, czy produkty mleczne powinny być wyeliminowane z diety osoby chorej na FOP, ze względu na powiązania między wapniem i wzrostem kości. Wapń jest ważnym pierwiastkiem dla organizmu każdego człowieka, nawet jeśli dana osoba ma FOP. Chociaż wiadomym jest, że wapń zawarty w mleku pomaga tworzyć silne kości, podaż wapnia nie przyczynia się do rozwoju pozaszkieletowych kości u chorych na FOP. Pojawianie się kości w przebiegu FOP jest spowodowane przez defekt genetyczny. Mleko nie pogłębi FOP i pozwoli utrzymać resztę ciała w zdrowiu. Pomyśl o tym w ten sposób. Zarówno normalny szkielet i dodatkowy musi być odżywiany wapniem. Jeżeli osoba z FOP odmawia wapnia, jej kości stają się słabe i będzie można łatwo je złamać. Organizm potrzebuje wapnia do wzrostu kości i zachowania zdrowia, ale jest też ważny dla innych funkcji organizmu. Warunkuje prawidłowe funkcjonowanie nerwów, bicie serca oraz przebieg reakcji metabolicznych. Organizm nie może żyć bez wapnia. Dla chorych na FOP, szczególnie ważne jest przyjmowanie wapnia w ilości zalecanego dziennego spożycia, ponieważ silny szkielet zapewnia lepszą ochronę przed obrażeniami podczas upadków.

Znaczenie witaminy D

Podobnie jak wapń, witamina D jest bardzo istotna dla utrzymania mocnych kości oraz prawidłowego funkcjonowania układu odpornościowego. Istnieją również dowody, że niski poziom witaminy D może odgrywać rolę w przyczynach przewlekłego bólu. Witamina D jest zazwyczaj produkowana przez skórę pod wpływem absorbowania promieni słonecznych oraz jest wprowadzana do organizmu przez spożywanie wzbogacanej w nią żywności (mleko, płatki zbożowe itp.), jednak naukowcy obecnie odkrywają, że u wielu osób stwierdza się niższy poziom witaminy D niż niezbędny do utrzymania zdrowia organizmu. Proste badanie krwi może określić swój poziom witaminy D (25 [OH] d), a przedział od 35 do 40 ng/ml jest powszechnie uznawaną normą. (U ludzi, którzy mieszkają na terenach nasłonecznionych lub pracują na słońcu, poziom witaminy D zazwyczaj mieści się pomiędzy 50, a 70 ng/ml.)

Choć niedobór witaminy D jest szkodliwy, jej nadmiar jest bardzo niebezpieczny. Najlepiej skonsultować się z lekarzem w celu uzyskania fachowej porady.

Obrzęk pod szczęką

Nawrót FOP sporadycznie może pojawić się pod brodą i być czasami mylony ze świnką, powiększonymi węzłami chłonnyymi szyi lub reakcjami alergicznymi. Obrzęk może uciskać na podstawę języka, czasami utrudniać połykanie lub oddychanie. W tych przypadkach, nawrót FOP może być potencjalnie groźny dla życia. Aby złagodzić obrzęk i zapobiec

groźnym powikłaniem, można rozważyć krótką terapię kortykosteroidami (prednizon).
Poznaj „The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations” (Postępowanie lecznicze w Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Aktualne Wytyczne Leczenia”, dostępne na stronie IFOPA: www.ifopa.org lub kontaktując się z dr Frederickiem Kaplanem lub jego asystentem Kay'em Rai z University of Pennsylvania School of Medicine dzwoniąc pod: 215349-8726. Można również wysłać e-mail do Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.

Nie wolno zbędnie manipulować szczęką, ponieważ może to jeszcze bardziej powiększyć obrzęk. Należy zachować niezbędne środki ostrożności, takie jak uniesienie wazgłowa lub monitorowanie funkcji życiowych. Po ustąpieniu obrzęku u chorych na FOP czasami zostaje mały zawiązek kostny pod brodą. Obrzęk pod brodą nie musi stanowić poważnego zagrożenia dla zdrowia.

FOP i kręgosłup

Niedawno odkrytą cechą FOP jest nieprawidłowe kształtowanie się stawów szyi we wczesnym dzieciństwie. Normalnie powstają one przed urodzeniem, ale u pacjentów z FOP, w wyniku błędu genetycznego zamiast chrząstek tworzą się w nich kości. Chrząstka jest tkanką, która znajduje się między kośćmi i umożliwia płynne ruchy stawów. Zaistnienie tych nieprawidłowych stawów wiąże się ze usztywnieniem szyi jeszcze przed dodatkowym wytworzeniem się kości. Dzieci z FOP czasami nie będą raczkować.

Co ciekawe, specyficzne problemy pojawiające się w kręgosłupie, zdarzają się też u myszy, które zostały laboratoryjnie pozbawione genu zwanego nogginem (badanego przez naukowców w ostatnich latach). Noggin odgrywa ważną rolę w rozwoju kości. Chociaż gen noggin to nie gen, który powoduje FOP, badania sugerują, że ludzie z FOP nie wytwarzają wystarczającej ilości białka o nazwie noggin (gen noggin „nakazuje” organizmowi produkcję białka o tej samej nazwie), które kontroluje i ogranicza wzrost kości. Naukowcy nie są jeszcze pewni nowego odkrycia, ale prawdopodobnie zawiera ono ważne wskazówki do uzyskania odpowiedzi na to, co powoduje deformację kręgosłupa u osób z FOP.

Ponadto u chorych na fibrodysplazję może wystąpić skrzywienie kręgosłupa (skolioza) w wyniku nierównego (asymetrycznego) tworzenia kości wokół kręgosłupa. Innymi słowy, gdy jedna strona ciała jest bardziej ograniczona niż druga, w rezultacie nierównomierny wzrost spowoduje nienaturalne skrzywienie kręgosłupa. Jeśli dzieje się tak w dzieciństwie, może dojść do ograniczenia normalnego rozwoju układu kostnego. Interwencja chirurgiczna nie jest zalecana, ponieważ nie udało się tym sposobem rozwiązać problemu i często prowadzi do poważnych powikłań, takich jak nawrót FOP w innych miejscach ciała.

Obrzęk kończyn

Obrzęk jest częstym problemem u osób z FOP i może wynikać z różnych powodów. Pierwszym i najbardziej powszechnym jest fakt, iż kończyna może puchnąć z powodu reaktywacji FOP. Jak stwierdzono wcześniej, obrzęk, który jest wyżej zlokalizowany i grudkowy, jest typowy w kończynach górnych, zwłaszcza w przypadku rzutów w okresie dzieciństwa. U osób dorosłych lub dla głębszych mięśni, obrzęk może obejmować całą kończynę. Ten bardziej rozprzestrzeniony obrzęk jest powszechnie spostrzegany w kończynach dolnych. Chociaż są to typowe wzorce, obrzęk każdego typu może wystąpić w każdym wieku.

Ograniczona aktywność ruchowa u ludzi z FOP może skutkować zaburzeniami funkcjonowania pompy mięśniowej, co może powodować zastój krwi i płynów tkankowych

w kończynie. Krew pozostaje w mięśni i zamiast zostać wypompowana dalej, może prowadzić do obrzęku. Ponadto, nowo utworzona kość może uciskać na żyły i naczynia układu limfatycznego, które prowadzą krew i płyn tkankowy z powrotem do serca. Presja wywierana przez dodatkową kość na te naczynia może utrudniać przepływ płynów ustrojowych i powodować obrzęk. Dwa ostatnie zjawiska mogą wyjaśniać, dlaczego u osób z FOP występuje przewlekły obrzęk.

Wreszcie, co jest mniej prawdopodobne, to utworzenie się skrzepów krwi. Podczas gdy zakrzepy naczyń są rzadkie, stanowią poważny problem. W celu zapobiegania powstawaniu zakrzepów krwi, zaleca się zakładanie indywidualne dopasowanych pończoch uciskających oraz skontaktowanie się z lekarzem, aby ustalić, czy warto zastosować aspirynę lub mocniejszy lek rozrzedzający krew. Gdy przyczyny obrzęku nie są jasne, należy wykonać specjalistyczne badania, takie jak scyntygrafia kości (skanowanie kości), USG (ultrasonografia), CT (tomografia komputerowa) lub MRI (rezonans magnetyczny), niezbędne do ustalenia przyczyny obrzęku, dzięki którym można zastosować odpowiednie leczenie.

Jeśli ustalono, że obrzęk nie jest związany z trwającym nawrotem FOP lub zatorami, zalecaną formą leczenia jest drenaż limfatyczny. Drenaż limfatyczny to rodzaj delikatnego masażu, który jest wykonywany przez przeszkolonych terapeutów. Drenaż limfatyczny jest przeznaczony do terapii obrzęku, kiedy w układzie limfatycznym gromadzi się więcej płynu i może on być w sposób naturalny przetransportowany. Układ limfatyczny jest skomplikowanym systemem, który spełnia kilka zadań w organizmie. Co najważniejsze, to wysysa płyn z tkanek do krwiobiegu i pomaga zwalczać infekcje. U osób z FOP, proces ten może nie być tak efektywny, jak powinien i może przyczynić się do powstawania obrzęków. Wtedy masaż limfatyczny bywa korzystny. Jeżeli jesteś zainteresowany tego typu terapią, poproś lekarza o skierowanie do poradni obrzęku limfatycznego. (Obrzęk limfatyczny jest nazwą dla tego typu obrzęku).

Złamania kości

Złamanie u osoby chorej na FOP należy traktować tak samo, jak złamaną kość u innej osoby. Celem leczenia złamań u wszystkich osób jest umożliwienie gojenia się kości w wygodnym i funkcjonalnym ułożeniu. Ludzie, którzy chorują na FOP, nie powinni mieć zakładanego unieruchomienia na złamaną kończynę, na tak długo jak inni ludzie, ponieważ u nich złamania goją się szybciej. Operacja prawie nigdy nie jest potrzebna w przypadku złamań u osób z FOP. Wystarczy założyć jedynie szynę.

Na to, jakie formy leczenia są konieczne do zastosowania w przypadku złamań u osoby z FOP ma wpływ wiele czynników, do których należą: rodzaj złamania kości, określenie, czy jest to uraz otwarty czy zamknięty, wiek osoby, stopień deformacji i stan kończyny przed złamaniem. Decyzja o najlepszym sposobie leczenia, musi być dostosowana indywidualnie przez lekarza.

Dodatkowe kości u chorych na FOP mogą się również złamać. Jeśli staw w miejscu złamania jest już zablokowany, dodatkowe unieruchomienie złamanego miejsca, może już nie być konieczne.

Komfortowe życie

Czasami dodatkowe kości wytworzone w przebiegu FOP mogą pogarszać komfort życia lub sprawiają, że dana osoba odkrywa konieczność wykorzystania dodatkowych podkładek lub

poduszek, aby czuć się w pełni podpartym. Na szczęście dzisiaj materace i poduszki są dostępne w wielu kształtach, rozmiarach i rodzajach. Przy odpowiednim zastosowaniu, można bardzo osiągnąć odprężenie i wygodę. Oto niektóre z dostępnych opcji poprawiania komfortu życia. Jak w przypadku wielu aspektów FOP, różne rozwiązania znajdują zastosowanie u każdego człowieka. A pomogą:

- Regulowane łóżka. Dostępnych jest wiele rodzajów. Odwiedź najbliższy sklep z łózkami;
- gryczane poduszki. Są wypełnione łuskami gryki. Dostępne za pośrednictwem Internetu oraz u lokalnych sprzedawców;
- poduszki żelowe. Dostępne dla wózków inwalidzkich, aby pomóc zapewnić wygodę i zapobiec odleżynom. Skontaktuj się z dostawcami sprzętu medycznego. Hammacher Schlemmer, z siedzibą w USA aktualnie sprzedaje detalicznie "Portable Seat Gel" (poz. 73077). Zadzwoń pod: 800-321-1484 lub odwiedź stronę: hammacherschlemmer.com, by uzyskać więcej informacji;
- poduszki wypełnione małymi kulkami. Poduszki Mogu. Bardzo miękkie i sprężyste. Różne kształty i rozmiary. Są dostępne za pośrednictwem sprzedawców internetowych, takich jak www.amazon.com i www.orangeonions.com. Poduszki Moosh są dostępne na: www.mooshpillow.com. Poduszki Squishy – dostępne za pośrednictwem Internetu oraz od lokalnych sprzedawców;
- podkładki Roho. Roho jest znanym od dłuższego czasu jako producent podkładek do wózków inwalidzkich. Teraz w asortymencie znajdują się również poduszki i materace. Odwiedź stronę: shapefitting.com lub zadzwoń 800-851-851-3449, by poznać materace Sleepmatterzzz i poduszki. Więcej informacji na temat podkładek Roho do wózków inwalidzkich zdobędziesz na stronie rohoinc.com lub zadzwoń pod: 800-851-3449;
- poduszki i materace Tempur-Pedic. Jest to nazwa marki materaca z pianki poliuretanowej „memory foam” („pianka z pamięcią”), który dostosowuje się do kształtów ciała człowieka. Są również dostępne inne rodzaje piankowych materacy i poduszek;
- stwórz własną poduszkę. Jeden członek IFOPA nabył skrawki „pianki z pamięcią” w sklepie rzemieślniczym i wykonał samodzielnie swoją własną poduszkę;
- nie zapominaj także do poszukiwaniu rozwiązań w stworzonym przez IFOPA Katalogu Zasobów FOP (Catalog of FOP Resources), dostępnego na stronie internetowej IFOPA pod adresem: www.ifopa.org lub korzystając ze wskazówek w rozdziale 25.

Odleżyny

Przerwanie ciągłości skóry (rany) i odleżyny są bardzo częstymi i kłopotliwymi problemami chorych na FOP, zwłaszcza u dorosłych. Przerwanie ciągłości skóry może wystąpić w wyniku zwiększonego ucisku dodatkowej kości w normalnym obszarze ciała. Odleżyny mogą rozwijać się szybko i są trudne do leczenia. Podejmowane kroki w celu zapobiegania powstawaniu odleżyn, są najrozsądniejszym sposobem działania.

W artykule z Mayo Clinic (www.mayoclinic.com/health/bedsores/DS00570) pada stwierdzenie, że: „Odleżynom łatwiej zapobiegać niż je leczyć, co nie oznacza, że jest to proces łatwy i nieskomplikowany”.

- aby spróbować zminimalizować ryzyko odleżyn i – miejmy nadzieję – w celu uniknięcia poważnych problemów, zaleca się podjąć następujące działania: Zmieniaj pozycję w łóżku, tak często, jak to możliwe. Jeśli jesteś posadzony na wózek inwalidzkim, spróbuj przesuwać się, najlepiej co 15 do 30 minut. Każdy powinien zmieniać pozycje co najmniej raz na dwie godziny. Jeśli potrzebujesz pomocy, postaraj się o asystę bliskich lub opiekuna;

- postępuj zgodnie z następującymi wskazówkami co do pozycji ciała. Unikaj leżenia bezpośrednio na kościach biodrowych. Jeśli leżysz na plecach, umieszczaj poduszkę pod nogami od połowy łydki do kostek. Unikaj umieszczania poduszki tuż za kolanami, ponieważ może to poważnie ograniczyć przepływ krwi. Trzymaj kolana i kostki odseparowane od siebie za pomocą małych poduszek lub podkładek. Unikaj podnoszenia wezgłowia łóżka więcej niż 30 stopni, aby zapobiec przesuwaniu ciała, co zwiększa tarcie między Twoim ciałem a łóżkiem;
- użyj materacy lub łóżek redukujących nacisk na ciało. Opcje obejmują „piankę z pamięcią” (poliuretanową), materace powietrzne, łóżka wodne i materace żelowe;
- w przypadku korzystania z wózka inwalidzkiego, rozważ jedną z funkcji pochylenia. Pochylenie rozkłada ciśnienie. Weź również pod uwagę niestandardowe siedzenia, jeśli musisz pozostać w pozycji siedzącej przez dłuższy czas;
- ważne są codzienne kontrole skóry;
- stosuj właściwą dietę. Zdrowe odżywianie przyczynia się do utrzymania zdrowej skóry.

Jeśli odleżyny zostaną wykryte w początkowym stadium, kiedy skóra jest zaczerwieniona, ale nie ma jeszcze otwartej rany, będą znacznie łatwiejsze do wyleczenia. Odleżyny będące ranami otwartymi, wymagają więcej opieki. Jeśli wykryjesz obszar zajęty odleżyną, skonsultuj się z lekarzem i wykorzystaj następujące pomysły:

- zmiana pozycji i częste stosowanie specjalnych poduszek w celu zmniejszenia nacisku. Unikaj poduszek i pierścieni gumowych, które w rzeczywistości mogą spowodować ucisk i tarcie, pogarszając stan.
- utrzymuj skórę w czystości, aby zapobiec infekcji. Rany pierwszego stopnia (nie otwarte) można delikatnie myć wodą z mydłem. Bardziej poważne powinny być myte w roztworze soli fizjologicznej, który można nabyć w aptece. Należy unikać stosowania środków antyseptycznych takich jak nadtlenek wodoru (woda utleniona) lub jodyny, które mogą spowodować uszkodzenie skóry i opóźnić gojenie;
- zastosuj specjalny opatrunek/opatrunek samoprzylepny który chroni rany i pomaga przyspieszyć gojenie. Nazwy marek opatrunków samoprzylepnych to m.in. Tegaderm i Duoderm. Pomagają one utrzymywać wysoką wilgotność rany (w celu przyspieszenia wzrostu komórek), przy jednoczesnym utrzymaniu w suchości tkanek otaczających.
- w razie potrzeby należy skontaktować się z lekarzem w celu usunięcia uszkodzonej tkanki. Rana musi być wolna od martwych i/lub zainfekowanych tkanek, by mogła zostać leczona prawidłowo. Istnieje kilka sposobów interwencji, a lekarz najlepiej określi, co zrobić w tym konkretnym przypadku;
- mogą być zastosowane wanny z hydromasażem, ponieważ pomagają utrzymać skórę czystą i naturalnie usuwają martwe tkanki;
- stosuj zdrową dietę, w szczególności bogatą w witaminę C i cynk, co może przyspieszyć proces gojenia się ran;
- jeśli rana się nie goi, należy ponownie skontaktować się z lekarzem.

Kostniakochrząstki – dodatkowe kości poniżej kolan

Co ciekawe, około 90% osób z FOP ma dodatkową kość przypominającą guz, tuż poniżej kolana, na wewnętrznej części nogi. Jest ona prawie zawsze obecna u osób z FOP, nawet we wczesnym dzieciństwie, zanim FOP zacznie atakować kolana. Ten szczególny rodzaj kości nazywamy wyrostkami kostno-chrząstki. Na ogół nie powodują żadnych problemów.

Podobnie, jak w przypadku dodatkowych kości utworzonych przez nawrót FOP nie powinny być usuwane chirurgicznie.

Cykle miesięczne

Problemem, o który kobiety czasami pytają lekarzy, jest wpływ FOP na kobiece cykle i krwawienia miesięczne (okresy). Co ciekawe, pewne kobiety z FOP zgłaszały bardzo lekkie cykle miesięczne oraz w niektórych przypadkach brak cyklu. Niewiele kobiet uważa, że istnieje związek pomiędzy zaostrzeniem FOP a fazą cyklu miesięcznego. Większość przechodzi cykle miesięczne bez niespodziewanych objawów. Obecnie nie wiadomo, czy FOP ma jakiś wpływ na cykl miesięczny kobiet. Tak jak w każdym przypadku, gdy osoba doświadcza zaburzeń cyklu menstruacyjnego, niezwykle ważne jest, aby udać się do ginekologa lub endokrynologa w celu ustalenia, czy istnieje poważny problem medyczny, którym trzeba się zająć. Nie należy odgórnie przyjmować, że problem występuje z powodu FOP. Ważne jest również, aby pamiętać, że kobieta z FOP może zajść w ciążę, choć to potencjalnie zagraża życiu matki i dziecka, ponieważ ciało matki i narządy są już ściśnięte przez dodatkowe kości.

Czy pogoda może wpływać na FOP?

Pogoda może wpływać na samopoczucie. Niektórzy ludzie nie czują się zbyt komfortowo, gdy jest zimno lub wilgotno. Inni czują się bardziej nieswojo, gdy jest gorąco. Jeszcze inni nie zauważają żadnej różnicy podczas zmiany pogody, czy pory roku.

Rozdział 14. Genetyka

Genetyka jest dziedziną nauki, która bada, w jaki sposób cechy (właściwości organizmu) są przekazywane z pokolenia na pokolenie. Zrozumienie genetyki może stać się bardzo trudne, dlatego staraliśmy się przekazać wszystko tak prosto, jak to możliwe.

DNA – nasz fundament

Każda z komórek w ludzkim ciele posiada bardzo ważne informacje, określane jako DNA. Informacje te zawierają instrukcje potrzebne do zapoczątkowania procesów i kierowania nimi podczas rozwoju i funkcjonowania organizmu. DNA określa nasze niepowtarzalne cechy osobnicze, jak i dziedziczenie cech po przodkach. Może jesteś leworęczny, a nikt w Twojej najbliższej rodzinie nie jest i są szanse, że istnieje wiele Twoich cech, które odróżniają Ciebie od innych ludzi na świecie. To coś dobrego, ponieważ świat byłby nudny, gdyby każdy był taki sam!

DNA jest pogrupowane na 23 par chromosomów. Jeden chromosom z każdej pary jest dziedziczony od matki, a drugi pochodzi od ojca. Każdy chromosom zawiera jeszcze mniejsze jednostki zwane genami. (Naukowcy uważają, że łącznie ciało ludzkie zawiera 20,000-25,000 genów!). Jak można się domyślić, "geny" to słowo, od którego pochodzi nazwa: genetyka. Zatem genetyka jest nauką badającą fundamenty, które nas kreują.

Genetyczny alfabet

DNA składa się z czterech jednostek chemicznych tworzących alfabet genetyczny. W rzeczywistości naukowcy nawet korzystają z liter alfabetu (A, T, G, C) w celu reprezentowania kodu DNA. Podobnie jak kolejność liter decyduje o znaczeniu słów, tak kolejność liter kodu genetycznego decyduje o znaczeniu informacji zakodowanej w danej części DNA oraz pomaga organizmowi rozemnić się, co zrobić (czy Twoje oczy mają być brązowe lub niebieskie, czy będziesz niski lub wysoki itp.) Rozmieszczone w kombinacji cztery litery zawierają wszystkie informacje potrzebne do zbudowania całego organizmu. Kompletne DNA, o którym mowa jest określane jako genom. Twój genom to wielka książka z instrukcjami...

Jeśli chciałbyś spisać kod genetyczny zawarty w genomie człowieka, musiałbyś wypełnić stos książek telefonicznych, którego wysokość osiągnęłaby ponad 500 stóp lub 170 metrów, albo taką samą wysokość, jak Washington Monument w Waszyngtonie, D.C. Jeśliby głośno czytać litery DNA tworzące ludzki genom, w tempie jednej litery na sekundę, przez osiem godzin dziennie, by przeczytać całość potrzeba by około wieku (100 lat). To daje wyobrażenie o tym, jak wiele skomplikowanych instrukcji dotyczących ludzkiego organizmu zawiera genom.

W jaki sposób człowiek „otrzymuje” FOP?

Większość przypadków FOP jest nowych, co oznacza, że nikt inny w rodzinie nie ma FOP. Dzieje się tak, ponieważ czasami pojawiają się nieoczekiwane zmiany (lub mutacje – naukowe pojęcie „zmiany”) podczas przekazywania genów od każdego z rodziców. Wiele z tych zmian, takich jak te prowadzące do FOP są wypadkami natury, do których dochodzi bez wyraźnego powodu. Niewielka liczba przypadków FOP jest dziedziczona od rodzica chorego na FOP, co zdarza się rzadko, ponieważ ludzie z FOP rzadko kiedy mają dzieci.

FOP jest chorobą dziedziczną w sposób autosomalny dominujący. Oznacza to, że osoba, która otrzyma (przenosi) jedną uszkodzoną kopię genu, który powoduje FOP, będzie miała FOP. Każdy człowiek ma dwie kopie każdego genu, po jednym od każdego z rodziców. W języku naukowym, każda z tych kopii genu, nazywa się allelem. We wszystkich naszych aktualnych informacji dowiadujemy się, że FOP jest zawsze cechą dominującą. Pozwala nam to zrozumieć dwie rzeczy. Po pierwsze wiemy, że jeśli człowiek nie wykazuje żadnych objawów FOP, nie jest on nosicielem wadliwego allelu. Po drugie, oznacza to, że istnieje 50% szans, że dziecko osoby chorej na FOP, również będzie miało FOP. Przyjrzyjmy się tym problemom uważniej.

Rodzeństwo

Rodziców, którzy nie chorują na FOP należy zapewnić, że prawdopodobieństwo posiadania drugiego dziecka z FOP jest niewielkie. FOP zwykle jest spowodowane nową zmianą (mutacja) kodu genetycznego. Dla większości rodzin, szanse posiadania kolejnego dziecka z FOP są takie same, jak szanse przy poczęciu pierwszego dziecka z FOP, a w przybliżeniu dzieje się tak w przypadku jednego dziecka, na dwa miliony. Każde zdarzenie jest całkowicie niezależne od innych.

Jednak naukowcy opisali co najmniej jedną rodzinę, w której rodzice bez FOP mieli dwoje dzieci chorych. W takiej rodzinie, co najmniej jeden rodzic prawdopodobnie miał zajętych defektem kilka komórek jajowych (komórki rozrodcze kobiet) lub plemników (komórki rozrodcze mężczyzn). W takim przypadku, ryzyko posiadania drugiego dziecka z FOP szacuje się na około 3% (3 przypadki na 100). Obecnie nie ma możliwości przewidzenia zwiększonego ryzyka w konkretnej rodzinie.

W przypadku rodzeństwa lub innego członka rodziny, który nie ma FOP, nie ma większego prawdopodobieństwa posiadania dziecka z FOP, w porównaniu z populacją ogólną: to jest jeden przypadek na dwa miliony. Rodzeństwo powinno być pewne, że posiadanie brata lub siostry z FOP nie oznacza, że ich dzieci będą miały FOP. Do tej pory, nie ma doniesień, aby FOP obserwowano u dzieci zdrowego rodzeństwa ludzi chorych na FOP.

Dziedziczenie FOP

Ponieważ człowiek otrzymuje dwie kopie każdego genu (po jednym od każdego z rodziców, należy pamiętać, że chromosomy są zawsze w parach), osoba z FOP rzeczywiście ma jedną "zdrową" kopię genu oprócz kopii z defektem. W rezultacie ludzie z FOP, zarówno mężczyźni jak i kobiety, mogą przekazać dziecku normalną kopię genu lub kopię uszkodzoną. Jeśli uszkodzona kopia genu została przekazana dalej, dziecko będzie miało FOP. Jeśli przekazano normalny gen, dziecko będzie zdrowe (nie będzie miało FOP). Są równe szanse na wystąpienie każdej z możliwości przekazania genu, zatem ryzyko, że osoba chorująca na FOP będzie miała dziecko z FOP wynosi 50%.

Ciąża i FOP

Chociaż możliwe jest, aby kobieta z FOP zaszła w ciążę i miała dzieci, to jednak ciąża może być niebezpieczna i zagrażać życiu. Dodatkowe kości powstałe w klatce piersiowej, brzuchu i miednicy poważnie ograniczają zdolność organizmu matki, którego ważne organy są już przytłoczone przez dodatkowe kości, co utrudnia ich przystosowanie się do wzrostu dziecka

w łonie matki. Ryzyko poważnych problemów zdrowotnych, zarówno dla dziecka i matki jest wysokie.

Szczególne zagrożenie obejmują, ale nie ograniczają się do:

- ryzyka nawrotu FOP w okresie ciąży. Ponadto, możliwości stosowania leków łagodzących objawy zaostrzenia mogą być ograniczone;
- ryzyka związanego z trudnościami w oddychaniu w końcowym okresie ciąży. Zmiany kostne w FOP powodują ograniczenie klatki piersiowej, co utrudnia oddychanie. Gdy dziecko rośnie w łonie matki, wówczas uciska w górę na przeponę – jeden z głównych mięśni zaangażowanych w oddychanie. To ogranicza zdolność matki do rozprężania płuc. Oddychanie może być jeszcze trudniejsze, jeśli matka ma dodatkową kość, która ogranicza możliwość uwypuklenia się brzucha na zewnątrz w miarę wzrostu dziecka (brzuch się nie rozszerza). Jeżeli tak się dzieje, wówczas wywierane jest dodatkowe parcie na przeponę;
- ryzyka powikłań porodowych. Z powodu fizycznych ograniczeń spowodowanych przez FOP, konieczne jest przeprowadzenie cięcia cesarskiego. Każda operacja jest bardzo poważnym problemem dla ludzi z FOP;
- ryzyko związane z podaniem znieczulenia ogólnego podczas cięcia cesarskiego. Cesarskie cięcie to zabieg chirurgiczny, który wymaga znieczulenia. Ze względu na FOP, znieczulenie miejscowe lub regionalne (typ znieczulenia zwykle stosowany przy porodzie) jest niebezpieczne i nie może być stosowane. Wymagane jest znieczulenie ogólne. Stwarza to duże ryzyko zarówno dla matki, jak i dziecka;
- ryzyko zapalenia żył i zatorowości płucnej. Zapalenie żył jest stanem zapalnym toczącym się w żyłach. Zatorowość płucna z kolei występuje, gdy tętnica płucna zostaje zablokowana. Obydwa stany mogą występować z powodu pojawienia się zakrzepów krwi i oba są groźne dla życia. Ryzyko powikłań zagrażających życiu znacznie wzrasta ze względu na bezruch spowodowany postępem FOP. Ponadto FOP doprowadza do ciąży wysokiego ryzyka, która wymaga długiego leżenia w łóżku, co dodatkowo ogranicza aktywność ruchową. Obrzęk kończyn dolnych, również powszechnie występuje w ostatnim trymestrze ciąży i później zwiększa ryzyko powikłań zagrażających życiu.

Szczególne zagrożenie dla dziecka obejmują, ale nie ograniczają się do:

- *ryzyka, że dziecko może mieć FOP.* Jeśli rodzic choruje na FOP, ryzyko, że dziecko będzie chore wynosi 50%;
- *ryzyka związanego z wcześniactwem.* Matka może nie być w stanie donosić dziecko do końca ciąży z powodu trudności w oddychaniu. Trzeba się też liczyć z różnymi dozgonnymi konsekwencjami porodu przedwczesnego;
- *ryzyka poważnego zagrożenia dla płodu.* Ze względu na trudności z oddychaniem matki lub innych nieznanymi problemami, dziecko może nie otrzymać wystarczającej ilości tlenu. Jest to powikłanie, którego skutkiem jest ryzyko śmierci lub ciężkie uszkodzenie mózgu;
- *ryzyka związanego z mózgowym porażeniem dziecięcym.* Istnieje wysokie ryzyko porażenia mózgowego w wyniku niedoboru tlenu u dziecka, zwłaszcza, jeśli sytuacja zagrożenia płodu występuje w drugiej połowie ciąży lub podczas porodu. Porażenie mózgowe jest schorzeniem neurologicznym, które zaburza ruchy ciała i koordynację mięśni;

- *ryzyka powikłań związanych ze znieczuleniem ogólnym.* Istnieje wysokie ryzyko powikłań związanych ze znieczuleniem ogólnym. Bardziej korzystne jest znieczulenie lokalne lub regionalne, ale jest technicznie niemożliwe, gdy matka ma FOP.

Znanych jest wiele dodatkowych problemów. Kto będzie opiekować się matką w czasie powikłań i dodatkowego stresu w ciąży? Kto będzie opiekować się dzieckiem, gdy matka zostanie fizycznie ograniczona, by móc w stanie to robić? Jaka będzie rola ojca, rodzeństwa i dziadków w opiece nad dzieckiem?

Mimo że jest możliwe, aby kobieta z FOP donosiła ciążę do terminu porodu, a co najmniej cztery znane przypadki zostały opisane w literaturze medycznej, ciążę należy rozważać bardzo ostrożnie, ze względu na znaczne ryzyko dla życia zarówno matki, jak i dziecka. Niezależne poradnictwo genetyczne w celu omówienia ciąży i FOP, jest dostępne w razie potrzeby (w USA).

Jeżeli dojdzie do zapłodnienia, niezwykle ważne jest poradnictwo i opieka szpitalu z oddziałem położniczym o wysokim stopniu referencyjności. Co najmniej dwa życia są zagrożone: życie matki i życie dziecka. Ponadto, będzie miało to wpływ na egzystencję innych członków rodziny, przez konieczność oraz zaangażowanie w konsekwencje takiego stanu. Ciąża u osoby z FOP przewraca jej życie do góry nogami.

Rozdział 15. Gen FOP

Naukowcy odkryli gen, którego uszkodzenie powoduje wystąpienie FOP. Dowiedz się więcej o implikacjach związanych z odnalezieniem tego genu.

Gen FOP – za co odpowiada?

ACVR1 to naukowe określenie genu odpowiedzialnego za FOP. Znajduje się on na chromosomie drugiego genomu człowieka. ACVR1 oznacza: Receptor Aktywiny Typu 1A (*Activin Receptor Type 1A*). Receptor jest specjalnym białkiem znajdującym się w komórkach organizmu, odpowiadającym za przekazywanie informacji. Niektóre receptory mogą działać jak przełączniki, które określają, czy dana komórka będzie tworzyła komórki kości, mięśni itp., oraz sposób oddziaływania jednych komórek na drugie.

Dopiero ostatnio odkryto, że gen ACVR1 odgrywa ważną rolę w rozwoju kości, jak również w rozwoju serca, stawów, kręgosłupa i kończyn. Receptor ACVR1 występuje w komórkach mięśniach szkieletowych i wytworach tkanki łącznej, choć obecnie jego rola w tych komórkach i tkankach nie jest jeszcze do końca zrozumiała.

Pewne jest, że człowiek nie może żyć bez genu ACVR1. W badaniach genu ACVR1 na myszach laboratoryjnych, wykazano, że mysie zarodki (embriony) posiadające dysfunkcyjne kopie genu ACVR1 nie mogą się rozwinąć w żywe organizmy. (Pamiętaj, że istoty żywe otrzymują dwie kopie każdego genu – jednym od każdego z rodziców.) U osób z FOP jeden z egzemplarzy genu ACVR1 jest uszkodzony w bardzo specyficzny sposób, powodując wytwarzanie się dodatkowych kości w miejscach, gdzie nie powinny się znajdować.

Odkrycie mutacji (zmiany genetycznej)

Lokalizację genu FOP określono przez wyczerpujące badania DNA przy użyciu małej liczby wielopokoleniowych rodzin, w których zarówno rodzic, jak i jeden lub więcej dzieci mieli FOP. Po odkryciu genu przeprowadzono dodatkowe badania DNA u wielu innych ludzi z klasycznymi objawami FOP (zniekształcone duże palce i postępujący wzrost dodatkowych kości), których próbki krwi zostały odłożone w Laboratorium FOP (FOP Laboratory). Dokładnie taka sama zmiana sekwencji DNA widniała u każdego, kto oddał krew do tego badania – w DNA każdej osoby z FOP, tylko jedna litera z sześciu bilionów jest inna od standardowej sekwencji (układu). (Pamiętaj że omawiamy kod genetyczny stanowiący naszą podstawową sekwencję liter, z których każda ma unikalne znaczenie.)

Zmiana genetyczna, która występuje u osób z FOP jest najmniejszą i najbardziej precyzyjną zmianą, która może wystąpić w genie. Jak wspomniano powyżej, jedna z genetycznych liter z sześciu bilionów jest zastępowana przez następną, co zmienia znaczenie informacji genetycznej. Na co zatem będzie wpływała taka zmiana?

Uważa się, że istoty ludzkie posiadają 20 000 genów. Chociaż wszystkie geny są zakodowane w DNA komórek, konkretne komórki mają zdolność do aktywowania pewnego genu lub kombinacji genów. Przykładowo, komórki kostne i komórki wątroby będą stosować różne (choć częściowo pokrywające się) zestawy genów. Gdy gen jest aktywowany, DNA przechodzi proces, który ostatecznie prowadzi do powstania białka. Białka te spełniają w komórce wiele różnych zadań.

Białka tworzy grupa 20 różnych małych cząsteczek (molekuł) zwanych aminokwasami. U osób z FOP, „błąd zapisu” DNA w genie ACVR1 powoduje, że aminokwas o nazwie histydyna, zastępuje inny, zwany arginina w określonym miejscu białka ACVR1. Aby wyobrazić sobie, jak istotna jest ta zmiana, uważa się, że wystąpienie argininy właśnie w tej lokalizacji białka ACVR1 zostało zachowane dla wszystkich kręgowców (ludzi, zwierząt, ryb itp.) przez prawie 500 milionów lat ewolucji. Oznacza to, że natura nie pozwoliła na dokonanie tej konkretnej zmiany, ponieważ zastąpienie jednego aminokwasu drugim, prawdopodobnie może skutkować poważnymi konsekwencjami.

Do tej pory naukowcy odkryli tą samą genetyczną zmianę w ACVR1 u każdej osoby z klasycznym FOP. Ponieważ coraz więcej osób jest poddawanych badaniom, możliwe jest wykrycie innych zmian w genie ACVR1.

Gen FOP i przyszłość badań nad FOP

Odkrycie genu FOP potwierdziło wcześniejsze wyniki badań, jakie zasugerowały nieprawidłową regulację białek morfogenetycznych kości lub głównych białek uczestniczących w procesie rozwoju kości, które mogą leżeć u podstaw choroby. Odkrycie genu pomoże też lepiej zrozumieć, dlaczego przełącznik (cząsteczkowy) molekularny, który tworzy kości wydaje się być zatrzymany u chorych z FOP i w jaki sposób na ten proces mogą wpływać urazy lub pobudzenie układu odpornościowego.

Odkrycie genu również pomoże nam lepiej zrozumieć niektóre z obecnie niewyjaśnionych objawów FOP. Jak wcześniej zauważono, ACVR1 odgrywa ważną rolę w rozwoju kości. Jest to niezwykle istotne w trakcie kształtowania się rąk i stóp, gdzie w obu przypadkach obserwuje się wady wrodzone u osób z FOP. ACVR1 jest też ważny w rozwoju ucha środkowego. Ponieważ prowadzonych jest coraz więcej badań, naukowcy mogą ustalić przyczyny utraty słuchu u niektórych ludzi z FOP. Niedawno odkryli nieprawidłowości w obrębie kręgosłupa u chorych na FOP, które rozwijają się jeszcze przed pojawieniem się dodatkowych kości. Gen ACVR1 prawdopodobnie posiada również wskazówki wyjaśniające dlaczego tak się dzieje.

Najważniejsze jest to, że poznanie genetycznych przyczyn choroby bardzo pomaga w próbach odnalezienia skutecznych metod leczenia. Odkrycie genu FOP zapewnia możliwość otrzymywania genetycznie zmodyfikowanych myszy, które w rzeczywistości mają FOP, a tym samym rozwoju, który otworzy furtkę do projektowania i testowania nowych terapii. Skuteczne leczenie nie będzie dostępne od razu, nie ma jednego odkrycia, które pozwoli nagle rozszerzyć nasze horyzonty i dać nam więcej nadziei.

Wielkie pytanie: jak długo poczekamy na opracowanie skutecznych metod leczenia FOP teraz, gdy gen został zidentyfikowany?

To jest pytanie, na które wszystkim jest najtrudniej odpowiedzieć. Prawdę mówiąc, nie ma sposobu, aby się tego dowiedzieć. Nie ma wątpliwości, że zmiana/mutacja w genie FOP jest najbardziej istotną informacją w układance FOP, ale to jest tylko kropla w morzu potrzeb. Naukowcy muszą jeszcze lepiej zrozumieć, jak działa ACVR1 w każdym organizmie, jak

również w organizmach ludzi z FOP, zanim opracują skuteczne metody leczenia.

Opracowanie skutecznej terapii FOP będzie wymagało wyłączenia, zablokowania, zneutralizowania lub pominięcia genu FOP. Naukowcy zajmujący się FOP często wyrażają opinię, że badania są jak próba rozszyfrowania tego jakiego okablowanie ma bomba atomowa, tak żeby można było ją bezpiecznie rozbroić, zanim eksploduje. Mutacja FOP lub wyzwalacz bomby atomowej są aktualnie poznane. Kolejnym krokiem jest określenie tego, jak bezpiecznie je wyłączyć. To zajmie trochę czasu. Rozwój leków stosowanych w leczeniu rzadkich chorób „sierocych” („orphan”) jest bardzo skomplikowany. Napotyka się wiele przeszkód, w tym kwestie bezpieczeństwa, tolerancji leku, skutków ubocznych, podawania leków (jak administrować lek, np. pigułki, płyn, dożylnie, krem, terapia genowa itp.) oraz określenie, czy właściwie ukierunkowano lek na problem. Należy wykonać jeszcze wiele badań i testów. To jest konkretna informacja. Ale dobra wiadomość jest taka, że teraz mamy szczególny cel w rozwoju terapii, który może szybko zwrócić ogromną uwagę lekarzy i naukowców na ten gen i na FOP.

FOP i inne stany związane z kośćcem

Ponadto, aby pomóc dowiedzieć się jak można zapobiec katastrofalnemu w skutkach cyklowi rozwoju dodatkowej kości, który występuje w FOP, zrozumienie, jak działa gen ACVR1 może kiedyś zostać wykorzystane do tworzenia kości i szkieletu dla tych, którzy rozpaczliwie tego potrzebują. Rozwój badań może pomóc tym, u których dochodzi do poważnej utraty kości w wyniku ciężkiego urazu lub amputacji, a także oczywiście, dla ludzi cierpiących z powodu bardziej częstych chorób, takich jak osteoporoza. Odkrycie genu FOP jest najważniejszym wydarzeniem w historii badań nad FOP, ale jest to również niezwykle istotna rewelacją dla wszystkich zajmujących się biologią kośćca.

Badania genetyczne w kierunku mutacji FOP

Badania genetyczne w kierunku mutacji, która powoduje FOP są obecnie prowadzone w Laboratorium Badań Genetycznych na Uniwersytecie Medycznym w Pensylwanii (Genetic Testing Laboratory at the University of Pennsylvania School of Medicine). Szczegółowe informacje można znaleźć na stronie internetowej:

www.med.upenn.edu/genetics/core-facs/gdl/

Kliknij w link "Diagnostic Tests", by uzyskać informacje na temat procesu diagnostycznego.

Aby uzyskać więcej informacji, możesz również skontaktować się bezpośrednio z laboratorium:

Genetic Diagnostic Laboratory
Department of Genetics
University of Pennsylvania School of Medicine
Tel: 215-573-9161 Fax: 215-573-5940

Rozdział 16. Rodziny stawiające czoła FOP

Poprosiliśmy przedstawicieli dziesięciu rodzin aby wyobraziły sobie, że rozmawiają z rodzicami dziecka u którego właśnie zdiagnozowano FOP. Co powinni powiedzieć? Lub poprosiliśmy ich, aby sobie wyobraziли siebie w procesie diagnostycznym. Co mogą chcieć usłyszeć rodzice, którzy właśnie otrzymali diagnozę lub są ciągle w toku diagnostyki? Oto ich odpowiedzi, napisane własnymi słowami.

Wiadomość, że moja 2,5-letnia córeczka cierpi na kostniejące zapalenia mięśni była dla mnie totalnie druzgocąca. Nie tylko dlatego, że było to kostniejące zapalenie mięśni, ale także ze względu na fakt iż wcześniej dokonano błędnej diagnozy i mojej córce amputowano (odcięto) prawy górny kwadrant jej małego ciała.

Gdybyśmy mogli wtedy przeskoczyć o pięć lat w przyszłość, mielibyśmy szczęście natrafić na fundację NORD (National Organization for Rare Disorders, Krajowa Organizacja ds. Chorób Rzadkich), która skierowałaby nas do Jeannie Pepper. To kobieta chora na FOP mieszkająca na Florydzie, która na własną rękę i z pomocą rodziny walczy z chorobą i założyła IFOPA. Była naszym światełkiem w ciemności, samotności i skrajnej desperacji. Reszta to już historia.

Wracając do wstrząsającego okresu diagnozowania, mogę stwierdzić, że byłoby nam dużo łatwiej, gdyby IFOPA działała już wtedy. To znacznie ułatwiłoby tę długą „podróż” z FOP. Z IFOPA życie stało się znów normalne mimo okoliczności. W końcu mogliśmy spać spokojniej, wiedząc, że w laboratorium FOP w Filadelfii wytrwale poszukiwano odpowiedzi jak pomóc chorym.

Ashley i cała nasza rodzina zrobiliśmy wszystko by powiększać wspólnotę IFOPA. Mamy wielką satysfakcję, że rozwinęliśmy naszą organizację, ciągle poszukujemy nowych rozwiązań i metod pomocy chorym i ich bliskim oraz przekonujemy innych, że po zdiagnozowaniu FOP można dalej żyć.

Carol Kurpiel, mama 26-letniej Ashley (urodzonej w 1981 r.), zdiagnozowanej w wieku dwóch i pół roku.

Wciąż jeszcze „zielony” w świecie FOP, chciałbym powiedzieć, że najlepsze co zrobiliśmy do tej pory to akceptacja stwierdzenia doktora Kaplana, że aby nauczyć się choroby potrzeba czasu. Doktor ostrzegł nas, że ogólnie dostępne w mediach wiadomości o FOP, nie są przeznaczone dla rodzin, w których dopiero co stwierdzono fibrodysplazję. Ukazanie jej emocjonalnie i najtragiczniej jak się da może być dla chorych i ich bliskich nie do zniesienia. Takie informacje mają natomiast na celu wywołanie emocjonalnej i aktywnej reakcji ze strony opinii publicznej. Doktor Kaplan przekonał nas także, by od razu nie angażować się w pozyskiwanie funduszy. To była ogromna ulga, że nie odczuwaliśmy presji, by od razu tym się zajmować w momencie, gdy spadł na nas ciężar diagnozy FOP. Zamiast tego wróciliśmy do domu, modliliśmy się, płakaliśmy, rozmawialiśmy z rodziną i przyjaciółmi o diagnozie Justina (Justin i jego 8-letni brat oraz 9-letnia siostra nadal nie posiadają pełnej wiedzy na temat jego „specjalnych kości”).

Wkrótce dołączyłem do społeczności FOP. Zalogowałem się na forum FOPonline, choć z perspektywy czasu uważam, że mogłem poczekać z tym trochę dłużej. Pewne z tematów mogą być przytłaczające dla nowicjuszy. Zostałem jednak mimo wszystko ciepło przyjęty, obdarzony poradami, empatią, humorem, radością i zarażony aktywnością rodzin ludzi z FOP w dzieleniu się codziennymi sprawami. Ogromnym wsparciem okazała się dla mnie książka

Carol Zapata-Whelan pt. „*Finding Magic Mountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene called FOP*” („*Zdobywanie Magicznych Gór: Życie z pięciorgiem cudownych dzieci i „genem szelmą” zwanym FOP*”). Publikacja ta bardzo jasno pokazała mi jak rzeczywiście toczy się życie z FOP i jakie może być piękne. Tak jak przewidywała autorka książki, nasza rodzina w późniejszym czasie zaczęła tworzyć świat Justina jak również wspierać społeczność FOP.

Wendy i Kevin Henke, rodzice 8-letniego Justina (urodzonego w 2000 r.), zdiagnozowanego w wieku 6 lat.

Urodziłam się w Belgradzie (Serbia) w roku 1979 z wadą dużych palców u stóp. Lekarze postanowili naprawić ten „błąd natury” wykonując operację. Po zabiegu nastąpił pełen frustracji i bólu okres, który spędziłam w szpitalu z mamą. Moja mama musiała przez ten czas oglądać cierpienie swojego pierwszego i jedyne dziecko, po czym zostałam wypisana ze sztywnymi palcami bez jakichkolwiek wyjaśnień i wskazówek dotyczących dalszego postępowania. Przez moją głowę nawet nie przemknęła myśl, że właśnie obezwładnia mnie choroba, która stała się prawdziwym koszmarem dziewięć lat później, kiedy zdiagnozowano FOP po dwóch kolejnych operacjach. Oprócz dokładnej diagnozy, nie uzyskałam żadnej porady, za to usłyszałam: „Nie wiemy nic na ten temat”. Moja diagnoza została potwierdzona w Anglii, gdzie udaliśmy się na własną rękę, ale nie dowiedzieliśmy się nic ponad to, co powiedzieli nam lekarze u nas w kraju. Uczyliśmy się FOP doświadczając choroby dzień po dniu.

Gdyby tylko ktoś nam powiedział o doktorze Kaplanie i jego zespole naukowców, z którymi udało się nam spotkać w 1992 roku... Wprowadził nas do IFOPA i wreszcie mogliśmy poznać innych ludzi chorych na FOP. Spotkaliśmy się w Orlando, w roku 1994, sześć lat po tym jak mnie zdiagnozowano. To był szok dla nas wszystkich. Na szczęście byliśmy otoczeni samymi życzliwymi i przyjaznymi ludźmi, także po godzinie czułam się, że jesteśmy częścią tej wielkiej, międzynarodowej rodziny FOP. Żałuję, że przy urodzeniu nikt nie poinformował moich rodziców co oznaczają wady paluchów stóp i naprawę żałuję tych trzech operacji. Oszczędziłoby to moim rodzicom i mnie wielu łez, bolesnych badań i strachu. Z powodu częstych wizyt lekarskich i innych procedur medycznych płakałam na widok kogokolwiek w białym fartuchu. Wielka szkoda, że na początku moja mama nie miała kontaktu z innymi mamami dzieci chorych na FOP, bo mogłaby porozmawiać o wszystkich frustracjach i emocjach, jakie ta choroba przynosi.

Na koniec chciałabym móc stwierdzić, że jest sposób na oswojenie się i przygotowanie na FOP, ale niestety ta choroba po prostu wybucha w życiu. Co mogę powiedzieć, to to, że organizowanie spotkań chorych na FOP i umożliwienie udziału w nich rodzinom chorych pozwoli na dzielenie się swoimi przemyśleniami, lękami i doświadczeniami, które jest bezcenne dla każdego, kto walczy z fibrodysplazją i jej nieprzewidywalnym okrucieństwem każdego dnia.

Jelena Milosevic, 28 lat (urodzona w 1979), zdiagnozowana w wieku 9 lat.

Po prostu wiedziałam, że moje dziecko będzie zdrowe, kiedy przyszło na świat. Byłam możliwie najbardziej aktywna podczas całej ciąży. Tak więc, kiedy Hannah urodziła się z tymi dziwnymi palcami, a lekarze powiedzieli mi, że takie rzeczy się zdarzają i, że największą trudnością może być chód i buty – po prostu przyjął ich słowa. Będąc „średnim” dzieckiem – z ośmiorga dzieci moich rodziców, jestem przyzwyczajona do kompromisów. Przez dwa tygodnie byłam w siódmym niebie.

Potem ciekawość zmobilizowała mnie do poszukiwania online informacji na temat tych dziwnych paluchów. Zostałam przekierowana na stronę o FOP. Gdy tak siedziałam i zgłębiałam się w informacje – przenikał mnie strach i panika. Jednak zamknęłam je gdzieś z tyłu głowy i miałam nadzieję, modliłam się by Hannah nie miała FOP. Mijały miesiące. Gdy miała pół roczku, pojawiła się pierwsza opuchlizna. Głęboko w mojej świadomości, już wiedziałam... Jednak przeszłam przez formalności zabierając ją do pediatry. Psychicznie zatrzymaliśmy się w stanie zaprzeczenia, do momentu aż ktoś wspomniał słowo: biopsja. Pamiętałam o wręcz wybuchowych reakcjach organizmu po badaniach inwazyjnych. Kierowana strachem, zapytałam lekarza czy zna FOP. Zmrużył oczy i zmarszczył brwi patrząc się na mnie. Czułam się głupio, ale twardo stałam przy swoim zdaniu, broniąc małej osóбки, którą kocham bardziej niż siebie.

Hanna ma już 6 lat. Z FOP mamy do czynienia od 5 lat. Jakaś część mnie płakała, martwiła się i prosiła Boga, ciągle pytając dlaczego moje dziecko ma cierpieć z bólu nocami i dlaczego najprostsze zadanie jest dla niej niemożliwe do wykonania. Jednak druga część mnie, która kocha moją małą dziewczynkę jeszcze bardziej niż siebie, a dzisiaj, bardziej niż wczoraj, dziękuje, że ten sam Bóg pozwolił mi bezgranicznie dbać o nią i móc ją kochać. Hannah ma problemy zdrowotne, ale mimo to jest dla mnie cudem. Jest szczególną osobą, która pozwala mi lepiej zrozumieć i docenić znaczenie uśmiechu, dobrego słowa i gestów.

Uczenie się bycia rodzicem dziecka chorego na FOP jest stopniowym i ciągłym procesem. Wyciszałam się i akceptowałam sytuację powoli, uczyłam - małymi krokami. Zresztą do tej pory się uczę. Nadal bywam zła, przygnębiona i smutna. Ale moją dewizą jest miłość. Jako matka Hannah staram się, by każdy dzień był wyjątkowy i bardziej znośny, niż mógłby być, gdybym się nie zaangażowała. Odmawiam sobie samolubnej litości i śmieję się z moim dzieckiem. To niewiele kosztuje, a nasze dzieci zasługują na wszystko co najlepsze.

Sharon Davies, mama 6-letniej Hannah (urodzonej w 2001 r.), zdiagnozowanej w wieku 18 miesięcy.

U Twojego dziecka zdiagnozowano FOP. To nie koniec świata! A gdy się postarasz, może scalić rodzinę i pomóc utrzymać ją na długo razem. Ważne, by Twoje dziecko dorastało jak każde inne, zdrowe. Musisz dostarczyć informacji swojej rodzinie, przyjaciołom, przedszkolu i szkole na temat FOP, by mogli dowiedzieć się więcej na temat tej choroby. W ciągu ostatnich 19 lat, społeczność FOP znacznie się powiększyła. Całkiem dużo wiadomości o fibrodysplazji możesz znaleźć na różnych stronach internetowych, w raportach, materiałach edukacyjnych i innych źródłach. Istnieje też możliwość zapisania się do chat-u grupowego, by wymieniać się różnymi informacjami o FOP. Możesz poprosić ludzi o podzielenie się swoimi doświadczeniami o chorobie, jak i znaleźć pomysły na przydatne udogodnienia, tak by poradzić sobie ze stratą sprawności ruchowej.

W Filadelfii znajduje się laboratorium badające FOP. Od kwietnia 2006 roku wiemy, że FOP spowodowane jest mutacją w pewnym genie i dzięki naukowcom, którzy tam ciężko pracują – bezustannie poszukiwany jest lek na tą chorobę. Życie jest piękne i razem możemy zrobić wiele w kierunku wynalezienia skutecznego lekarstwa!

Roger zum Felde, lat 42 (urodzony w 1965 r.), zdiagnozowany w wieku dwóch i pół roku.

Kiedy u mojej córki zdiagnozowano FOP, mieliśmy właśnie przenieść się z Wisconsin do Connecticut. Byłam wtedy bardzo samotna i zagubiona, chciałam mieć koło siebie kogoś z rodziny lub przyjaciół, kto zwyczajnie by mnie przytulił i był przy mnie. Sąsiedzi próbowali

przekonywać, że wszystko będzie dobrze, ale tak nie było. To był koszmar. Niekończący się koszmar. Po pewnym czasie znaleźliśmy doktora Kaplana i IFOPA. Zaczęliśmy powoli studiować pakiet informacyjny, który nam przysłano. Jednak informacje o chorobie na tamten moment były zbyt straszne i w ilości niemożliwej do przetworzenia. Na szczęście w ciągu kilku lat, lekarz z Hole w Wall Gang Camp dla dzieci chorych przewlekle i niepełnosprawnych, umożliwił nam kontakt z wieloma specjalistami, w tym pracownikiem socjalnym, lekarzem pulmonologiem i zespołem od leczenia bólu. To zapewniło nam poczucie stabilizacji i ciągłość opieki. Już więcej nie czuliśmy się, jakbyśmy byli wyrzuceni poza system. FOP nadal nie jest łatwe do zniesienia, ale z czasem nauczyło mnie bardzo wiele. Po pierwsze, staram się doceniać codzienne chwile, które cieszą moje dziecko. Przyjmować każdy nadchodzący dzień z nadzieją i uśmiechem. Trzeba spróbować mniej się bać, a więcej kochać.

Inną rzeczą która mi pomogła, było przyłączenie się do IFOPA i angażowanie się w poparcie, pozyskiwanie funduszy, wymianę informacji i podnoszenie świadomości o FOP. To mi naprawdę pomogło zmniejszyć poczucie beznadziejności. Myślę, że ważne jest również, aby nigdy się nie poddawać i zawsze mieć nadzieję w swoim sercu.

RoJeanne Doege-Floyd, mama Jasmin, 13 lat (urodzona w 1993 r.), zdiagnozowana w wieku 5 lat.

Ciągle byłem upominany przez ludzi, np. gdy sam dźwigałem zakupy. Podchodzili do mnie i pytali, czy wszystko ze mną w porządku. Kiedyś pewna kobieta zaczęła mnie i powiedziała, że to co robiłem, było „inspirujące” (niosłem wtedy zakupy do domu). Uśmiechając się, ugryzłem się lekko w język, by nie zapytać: „Ale o co chodzi?”

Opowiadam o tym wszystkim, by zilustrować jak idiotyczny (lub jak kto woli, naiwny) potrafi być świat. Wydawać by się mogło, że jeżeli urodzisz chore dziecko, to już nigdy nie będziesz mógł żyć tak jak inni. To dlatego, że ludzie są bardzo zatwardziali w swoich poglądach i przekonani, że jest tylko jedna słuszna droga życia.

Zapominają jednak o jednej podstawowej prawdzie; ludzie jako ssaki są stałocieplni, co oznacza, że mogą przystosowywać się do zmieniających warunków. Właśnie z powodu tej wybiórczej amnezji bliźnich, moje życie jest jedną wielką batalią z tymi, którzy uważają mnie za bezradnego (Nie mam „pełnosprawnego” ciała, więc jak mogę cokolwiek zrobić?).

Na szczęście szybko się zorientowali, że nie „będąc w moim ciele” nie bardzo wiedzą na co mnie stać. Często z niedowierzaniem patrzą jak radzę sobie bez nich. (Przykładowo: stosuję specjalne chwytaki, by unieść lub przybliżyć do siebie artykuły w sklepie, jak butelki ze środkami czystości, czy puszki). Wyglądają naprawdę zabawnie gdy są tacy zdezorientowani. Natomiast bardzo deprymuje mnie i czynność zajmuje mi o wiele więcej czasu, gdy ktoś stoi obok mnie i ciekawsko obserwuje, czy rzeczywiście sobie poradzę.

Bardzo smutne jest życie ludzi o jednokierunkowym i wąskim sposobie myślenia; nigdy bowiem nie zaznają tej radości z odnajdywania nowych sposobów osiągnięcia określonego celu. Moja droga nie będzie twoją drogą. Szukanie nowych dróg do realizacji celu, może pokazać Ci, że stać Cię na dużo więcej niż początkowo myślałeś.

Marin Wallace, 26 lat (urodzony w 1981 r.), zdiagnozowany w wieku 3 i pół roku.

Najlepsza rada jaką otrzymaliśmy (i przekazujemy dalej i dalej) pochodziła od Jeannie Peeper i Val Pinder. Obie to dorosłe kobiety z FOP, które stale podkreślały, żeby pozwolić Oliverowi na wszystko co jest w stanie zrobić, ponieważ FOP i tak postępuje i żadna ochrona nie będzie w stanie temu zapobiec.

W rezultacie Oliver cieszy się w miarę normalnym dzieciństwem (oprócz tego, że nie uprawia

sportów kontaktowych) i wyrasta na dobrze przystosowanego, pewnego i zadowolonego z siebie młodego człowieka, pomimo progresu FOP.

Val podkreśliła także potrzebę uczenia się, na szczęście fibrodysplazja nie wpływa w żaden sposób na mózg i zdolności poznawcze. Oliver realizuje się bardzo w sztuce oratorskiej, aktorskiej, debatowaniu, muzyce itp., co dało mu wiarę w siebie i odwagę do występów publicznych. Mój syn, już od najmłodszych lat, świadomy był swojej choroby i jej skutków. W porozumieniu ze swoim lekarzem lub nauczycielem i nami – rodzicami, decyduje o sobie: o tym, jakie aktywności podjąć, kiedy i jak walczyć z bólem, dostosowywać otoczenie do jego potrzeb i szerzyć świadomość FOP. Zawsze otrzymywał wiedzę o swojej chorobie w formie adekwatnej do wieku i możliwości zrozumienia. Poprzez to jak aktywnie żył, zyskał kilku cudownych przyjaciół a ponieważ jest otwarty do dyskusji, wyjaśnił tajemnice FOP przy okazji wielu formalnie zorganizowanych debat w szkole. Poza tym, cieszył się niesamowitym poparciem nauczycieli i uczniów, co sprzyjało umacniania się jego przyjaźni z rówieśnikami i wzrostu poczucia ogromnego wsparcia.

Moja rada to stosować się do tego sposobu myślenia, ponieważ cytując innego rodzica dziecka z FOP, którego nazwiska niestety nie pamiętam: „Twoje dziecko nie musi cierpieć psychicznie z powodu okaleczonego ciała”.

Julie Collins, matka 14-letniej Ollie (urodzonej w 1993 r.), u której rozpoznano FOP w wieku 18 miesięcy.

Jako osoba z FOP, zdaję sobie sprawę, że pierwszą reakcją rodzica jest chęć maksymalnej ochrony dziecka. Trzeba jednak myśleć o dalszym jej czy jego życiu i nie ograniczać mimo wszystko za bardzo. Wiem, że jak dorastałem, moi rodzice myśleli, że robią wszystko co dla mnie najlepsze, ale przegapiłem wiele wspaniałych doświadczeń i chwil przez strach, że zrobię sobie krzywdę. Trzeba więc znaleźć równowagę między bezpieczeństwem a ochroną i pozwolić dziecku na bycie po prostu dzieckiem. Jako rodzice, musicie kierować się zdrowym rozsądkiem ... Pozwólcie dziecku bawić się z przyjaciółmi ...Ale zabrońcie sportów kontaktowych... I zawsze pytajcie jej/jego co czuje i czego potrzebuje w danym momencie. Dorastając, czułem, że tracę kontrolę nad własnym życiem, zwłaszcza gdy FOP zaczęła postępować i musiałem zrezygnować z moich wcześniejszych wyborów. Moi rodzice byli nadopiekuńczy, a ja przegapiłem część swojego dzieciństwa z powodu choroby. Twoje dziecko może cię bardzo zaskoczyć swoją dojrzałością, prawdopodobnie wie co może robić, a czego nie. Wystarczy być przy nim i służyć pomocą. My, ludzie z FOP, jesteśmy bardzo uparci. Wystarczy „mieć oko” na swoje dziecko i obserwować je, by upewnić się, że nie przekracza granic postawionych przez chorobę, chcąc żyć tak jak zdrowi rówieśnicy. Miej pewność, że dziecko jest szczęśliwe i wie, że je kochasz i masz na uwadze tylko jego dobro i jak najlepszą przyszłość.

Jonathan Carmichael, 30 lat (ur. 1977), FOP rozpoznano u niego w wieku 9 lat (ale objawy pojawiły się w wieku 7 lat)

To może w chwili obecnej wydać Ci się absurdalne, ale właśnie Twoje dziecko zostało wybrane, aby zmienić życie innych, a także swoje własne. Będziesz doświadczać wielu różnych emocji, takich jak zaprzeczenie, gniew, smutek, poczucie beznadziei, jak również radość. Nikt nie może zrozumieć smutku, który czujesz teraz, ale proszę, przyjmij te słowa pociechy, oferowane przez innych ludzi.

Kiedy nasz syn Cody został po raz pierwszy zdiagnozowany, wydawało się, że to jakiś koszmarny sen. Nie mogliśmy zrozumieć, jak to może być prawdą i jak mogło się przytrafić

akurat naszemu dziecku i naszej rodzinie. Czuliśmy się tak, jakbyśmy zostali sami na świecie. Nic nie było wtedy w stanie ukoić naszego żalu. Przyjaciele i rodzina próbowali zrozumieć co czujemy, rozpaczliwie chcieli coś powiedzieć by nas wesprzeć, ale nie wiedzieli co... Z czasem odczuliśmy, że w tym wszystkim jest jakieś boże błogosławieństwo i zdaliśmy sobie sprawę, że nie jesteśmy sami na naszej drodze z FOP. Ty też nie jesteś!

Są na tym świecie ludzie, którzy wiedzą dokładnie, co Twoja rodzina właśnie przeżywa. Są matkami, ojcami, dziadkami, kuzynami, ciotkami, wujkami, lekarzami, naukowcami, po prostu - grupą wyjątkowych ludzi bliskich dziecku takiemu jak Twoje. Ludzie ze zdiagnozowanym FOP są najsilniejszymi i najbardziej właściwymi osobami, jakie spotkasz na swojej drodze. Najczęściej są bardzo chętni do dzielenia się swoimi doświadczeniami. Nie przesłabym przez ten pierwszy rok od postawienia diagnozy bez przyjaciół, których spotkałam dzięki IFOPA i FOPonline.

Niektórzy mówią, że fibrodysplazja jest bardziej dotkliwa dla rodziców niż samych dzieci z rozpoznaniem FOP. Każdy ma na drodze życia przeszkody, które musi pokonać. Przyjmij tę przeszkodę jako dar od losu i nie pozwól, by choroba zdominowała całe Twoje życie. Masz dziecko z rzadką chorobą, ale on/ona ma także mnóstwo pozytywnych cech, na których trzeba się skupić, zwłaszcza teraz. Możesz też mieć więcej dzieci. Nie spychaj ich jednak na bok i nie ignoruj ich uczuć. FOP odegra rolę także w ich życiu. Bądź powiernikiem ich smutków, radości i obaw.

Radzę aby przeżywać każdy dzień jak najmocniej. Carpe diem! Gdy Twoje dziecko urodziło się, trzymałeś go/ją w ramionach, wyobrażałaś/-eś sobie waszą wspólną przyszłość. Wiem, że nigdy nie pomyślałaś, że może być tak przerażająca – ja również. Proszę, nie trać nadziei i szukaj pocieszenia u nowych przyjaciół w społeczności FOP. Znajdziesz tu ukojenie i świadomość, że nie jesteś sam/sama. Niech nie opuszcza Cię wiara, że znajdziemy kiedyś skuteczną terapię FOP. Do tego czasu bądź optymistycznie nastawiona/-y – dla dziecka, jak i dla siebie. Nie wolno tracić nadziei.

Uważam, że każde dziecko z fibrodysplazją będzie miało szczególne miejsce w niebie. Nic się nie dzieje bez przyczyny. Szukałam odpowiedzi na pytanie, dlaczego właśnie to moje dziecko zostało wybrane, by doświadczać tej okrutnej choroby. Znalazłam pocieszenie w Biblii. Jeden z moich ulubionych cytatów pochodzi od Jakuba 1:2-3 w Nowym Testamencie: *Wszelkie trudności jakie spotykasz na swojej drodze przyjmuj zawsze z pokorą, ponieważ tylko one mogą sprawić, że twoja wiara się umocni.* To prawda – FOP czyni cię silniejszym. Z czasem ludzie uświadomią Ci, jak silny jesteś i jak inspirujące jest Twoje dziecko. Wkrótce okaże się, że właśnie ten mały człowiek otrzymał wyjątkową misję do wypełnienia. Tą misją jest pokazać innym jak żyć pełnią życia.

Tylko światło otoczone ciemnością błyszczy najjaśniej – Michael Berg, „*Blessings and Light*”

Jen Dennings – mama 12-letni Cody’ego (ur. 1995), u którego FOP rozpoznano w wieku 8 lat.

Uwaga: w tym i następnych rozdziałach, wiek przedstawionych bohaterów podawany jest na chwile kiedy poradnik był spisywany (czyli od stycznia 2007). Jest to zabieg świadomy, mający na celu upamiętnienie zdarzeń, uczuć i myśli w ówczesnej chwili.

IFOPA a praktyki wyznaniowe

IFOPA nie jest organizacją wyznaniową/religijną i jako taka nie popiera, nie służy i nie faworyzuje żadnej konkretnej organizacji, praktyk religijnych, sekt lub idei jakiegokolwiek rodzaju. Zawarte tu informacje są opinią autora i stanowią prywatną historię danej osoby.

Rozdział 17. Zdobywanie Magicznych Gór

Życie naszej rodziny a FOP

Carol Zapata-Whelan

U mojego syna – Vincent’a – zdiagnozowano FOP w 1995 r., kiedy miał dziewięć lat. Pierwszym objawem choroby było tajemnicze utykanie, które stosunkowo szybko doprowadziło naszych czujnych specjalistów do diagnozy, bez inwazyjnych testów. To ogromne szczęście, że dowiedzieliśmy się o doktorze Kaplanie z pewnej książki, jeszcze zanim skontaktowaliśmy się z nim internetowo. Od 1995 r. nasza rodzina przeszła wiele prób z powodu choroby Vincenta. Walczymy nadal, mając nadzieję i modląc się o uzdrowienie. Jestem bardzo dumna z syna, który osiąga swoje cele pokonując trudności, jakie niesie ze sobą fibrodysplazja. Vincent stanowi jeden z przykładów odwagi i wytrwałości, które promuje społeczność FOP. 8 sierpnia 2008, wygłosił przemówienie na temat życia z FOP podczas ceremonii White Coat Ceremony jako przedstawiciel University of California, Irvine’s School of Medicine. Vincent ma nadzieję, że pewnego dnia przyczyni się w jakiś sposób do odkrycia skutecznej terapii lub leku na fibrodysplazję.

W naszej rodzinie życie to tak naprawdę pasmo trudności wynikających z FOP, przerywane małymi i dużymi zwycięstwami nad chorobą. Dla nas to ogromna lekcja życia. Odkryłam, że kiedy musimy radzić sobie z tajemniczą chorobą dziecka - szukamy informacji, lekarzy, zabiegów; robimy też przy okazji wszystko co możemy by pomóc przyjacielom i ludziom specjalnej troski. Jest jednak pewna rzecz, której nigdy nie zrobimy dla naszych dzieci – nie przejmujemy ich cierpienia. Moim zdaniem, najważniejsze by wyznaczyć sobie szczyt góry, na który możemy wejść razem i wspólnie podziwiać widoki. To właśnie ten szczyt, który zdobędziemy razem jest najważniejszy i dlatego książkę na temat naszych działań ukierunkowanych na podnoszenie świadomości o FOP zatytułowałam następująco: *Finding Magic Mountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene Called FOP*, czyli *Zdobywanie Magicznych Gór: Życie z pięciorgiem cudownych dzieci i „genem szelmą” zwanym FOP*. Góra może symbolizować zarówno wielką przeszkodę jak i świetny punkt widokowy, z którego można dostrzec to, co jeszcze nie jest odkryte. To pamiętnik, w którym pokazuję różne punkty widzenia. (Przypadkowo, po opublikowaniu książki, w 2007 r. tematem sympozjum o FOP było „Together We Can Move Mountains”, czyli „Razem możemy przenosić góry” – zatem nawet góra nie jest przeszkodą!).

Kiedy Vincent miał drugie poważne zaostrzenie choroby w 1997 roku, nie mogłam nic zrobić, by ulżyć mu w cierpieniu i choć trochę powstrzymać rozwój choroby. Zdesperowana, napisałam do uzdrowicielki, która leczy przez właściwości mórz. Wysłałam jej fotografię mojego syna w mundurku szkoły katolickiej, do której uczęszczał. Niedługo potem, uzdrowicielka oddzwoniła, by powiedzieć, że widziała twarz mojego syna we śnie. Ponadto przekazała, że widziała przejście duszy przez płomień, co oznaczało cierpienie. Następnie wyjaśniła, że FOP to skutek rodowego przekleństwa. Na początku byłam zdezorientowana, bo to przecież taka tajemnicza dolegliwość. W sumie jak inaczej można ją wyjaśnić? I oczywiście ciągle czułam się winna za chorobę mojego dziecka. Ponadto genetyk z University of California w San Francisco uznał, zresztą błędnie, że FOP pochodzi ode mnie. Po wysłuchaniu uzdrowicielki byłam całkowicie rozbita, jednak nagle jedno stało się dla mnie jasne: FOP nie jest przekleństwem, nie jest nawet chorobą, żadnym ziemskim wyzwaniem ani klątwą. Jest natomiast drogą, ścieżką pod górę, która może – o dziwo – wzmocnić i pomóc nam „wyciągnąć” z życia jeszcze więcej. Aby dać wyobrażenie o tej drodze, chciałabym to

ująć w słowa innych członków społeczności FOP, przyjaciół z całego świata, którzy dzielą się swoim cierpieniem, odwagą, mądrością, nadzieją i radością. Ta wspólnota zaistniała dzięki jednej niezłomnej kobiecie, Jeannie Peeper, dorosłej osoby chorej na FOP, która – przez większość życia – nigdy nie spotkała innej osoby chorującej na to samo.

Lata temu, Jeannie Pepper otrzymała list innego chorego na fibrodysplazję i stworzyła sieć wsparcia, która łączy rodziny na całym świecie i wnosi setki tysięcy dolarów na badania i pomoc na szczególne potrzeby. Wszystkich przyjaciół, których słowami się dzisiaj z Wami dzielę, znam dzięki Jeannie Pepper.

Kiedyś nocą rozmawiałam z uzdrowicielem z Filipin, martwiłam się o mojego syna i byłam totalnie zaskoczona przez jego chorobę. Każdy postawiony przed taką „wyrokiem” jest zdezorientowany i zadaje pytania, na które nie ma odpowiedzi. Dlaczego tak się stało? Jak to się stało? Dlaczego moje dziecko? Te pytania to słowa innej matki dziecka z FOP, pochodzącej z Nowego Jorku, Connie Green zawarte w liście:

Kiedy u Sophii rozpoczęło się pierwsze zaostrenie FOP, krążyłam wokół tych, którzy cokolwiek wiedzieli z zakresu medycyny, FOP, Sophii i mnie... W tym czasie czułam, że jestem uziemiona w swoim ciele, będąc jednocześnie zupełnie nieobecna. Nigdy nie można się przygotować na taki stres i szok. FOP tak odizolował mój umysł, który znajdował się jakby w jakimś dzikim pędzie do poszukiwania odrobiny słodyczy życia i normalności. Tym samym uciekał od bólu i rzeczywistości. Ciężko było zaakceptować fakt, że Sophia i ja zostałyśmy wzięte do niewoli wroga i otrzymały karę dożywotniego pozbawienia wolności bez popełnionego wcześniej przestępstwa.

Tak to jest z akceptacją tak ciężkiej choroby: jednego dnia, owszem, akceptujemy ją, drugiego – zupełnie nie, na osi akceptacji poruszamy się tam i z powrotem, aż w końcu któraś szala przeważa i życie zaczyna wracać do normalności.

Kiedy Vincent miał dziewięć lat, wyjaśniliśmy mu istotę jego choroby tak by mógł ją zrozumieć; że kość może rosnąć w jego mięśniach jeśli się zrani, więc musi być ostrożny. Że powinien unikać tego co grozi urazem, np. jazdy na deskorolce lub gry w piłkę nożną. Nie tłumaczyliśmy zbyt szczegółowo – przekazaliśmy mu tylko to, co uważaliśmy, że Vincent jest w stanie zrozumieć. Wszelkie informacje jakich mu udzieliliśmy miały na celu ustrzec go przed niebezpieczeństwem bez niepotrzebnych ograniczeń. Zawsze upewnialiśmy go, że badania doktora Kaplana są wielką nadzieją i, że Bóg musi nam pomóc.

Jestem przekonana, że nasze dzieci zaczynają akceptować trudne prawdy, nawet zanim będzie można im je wyjaśnić... Swoimi sposobami i według swoich schematów myślenia. Pamiętam rozmowę z moją córką, Celine, która miała wtedy cztery lata. Staliśmy wtedy przed podjęciem decyzji, czy wziąć Vincenta na jego pierwszego spotkanie rodzin z FOP. Nie wiedzieliśmy jak zareaguje 10-letni chłopiec w kontakcie z dorosłymi unieruchomionymi w zaawansowanym stanie jego choroby. Co ciekawe, rozmowa, którą przeprowadziłam z moją czterolatką pokazała mi jak dzieci radzą sobie z tak trudnymi sprawami:

Pewnego dnia wzięłam na spacer moją czteroletnią Celine. Jechała na rowerze z dodatkowymi kołami, a ja szłam obok. Na naszej drodze, na rowerowym pasie dostrzegłem martwego przegowanego kota i jego otwarte i szkliste oczy. Aby uchronić ją przed tym widokiem, weszłam między Celine a zwierzę, rozprasając ją opowieściami i pytaniami.

W drodze powrotnej Celine zobaczyła jednak martwego zwierzątko, zanim zdążyłam go zasłonić i ponownie ochronić ją przed tym widokiem. „Spójrz!” – Powiedziała,

zatrzymując rower. „Tak, ten biedny kot jest martwy” – wyjaśniłam. „Ale jego oczy są otwarte” – powiedziała Celine, dodając: „To wciąż żyje”. Zwierzę wyglądało na nienaruszone, może było uderzone przez samochód w bok. Celine obserwowała kotka przez chwilę. „Dlaczego nie możemy mieć kota?” zapytała wreszcie. „Jestem uczulona na koty.” „A co jeśli byśmy mieli zdechłego kota?”. Niebiesko-zielone oczy Celine wyglądały tak poważnie. To brzmiało tak rozsądnie. „Co możemy zrobić z martwym kotem?” – zapytałam. „Możemy na niego patrzeć” – powiedziała Celine, „a następnie moglibyśmy go zakopać”. „Jednego dnia pochowaliśmy kota Pani Blanche w jej ogrodzie”. Osiemdziesięcioletnia przedszkolanka małej nie chroniła swoich małych podopiecznych przed taką stratą.

Zdałam sobie sprawę, że choć Celine może być za młoda, by pojąć rzeczywistość śmierci, nie jest za mała, by zacząć akceptować, że życie można tracić w różnych okolicznościach. W pewnym sensie, myślałam, że stawienie czoła stracie, jaką jest FOP i tym samym zaakceptowanie możliwości utraty przyszłości, może nie będzie tak straszne... Próbowałam za wszelką cenę zasłonić przed Celine martwego kota, tymczasem ona podeszła do tej kwestii tak naturalnie, że nawet zaproponowała by zabrać go do nas. Nawet jeśli myśli jak czterolatka, wydaje się, że Celine jest w stanie zrozumieć stratę.

Po moim spacerze z Celine, po prostu poszliśmy do przodu i po prostu zapytaliśmy Vincenta, co on myśli o tym, by wziąć udział w zbliżającym się spotkaniu rodzin FOP. Spotkania te jednoczyły i solidaryzowały, stwarzały unikatową szansę przytulić starych przyjaciół znanych jedynie online lub przez telefon. Jednym z takich przyjaciół jest mój szczególnie doradca o FOP Sharon Kantanie. Sharon wniosła tak wiele do IFOPA swoim talentem pisarskim i organizacyjnym. Jak Jeannie Peeper, Sharon świeci przykładem naszej rodzinie; jest przewodnikiem podczas zaostrzeń choroby, doradza w kwestii leków i zmian szkół. Praktyczne porady Sharon, słowa pociechy, mądrości i zachęty dokonały przemiany. Sharon poznałam na spotkaniu rodzin FOP. Podczas tej wizyty, Vincent zakomunikował, że poszedłby z nami do dr Kapłana, ale też chce poznać wszystkich na zjeździe. To było idealne określenie. Kilka lat później, Vincent ucieszył się, że mógł spotkać każdego i, że sympozja IFOPA stały się inspiracją dla niego, by zostać lekarzem.

Kiedy choroba wtargnęła w nasze życie, jednym z najtrudniejszych wyzwań dla Vincenta było zrezygnowanie z tego wszystkiego co mogłyby spowodować uraz. Bywało, że jego koledzy grali w grę, a my musieliśmy mu zabronić dołączenia do nich. Naprawdę bolesnym doświadczeniem było usłyszeć od syna: „Dlaczego ja?”. Jednak on też potrzebował żyć aktywnie. Pracowaliśmy razem z jego szkołą, nauczycielem od wychowania fizycznego, terapeutą zajęciowym i psychologiem, by ustalić które zajęcia są bezpieczne dla syna. Adaptowaliśmy ćwiczenia sportowe tak, żeby sprawiały mu radość, ale nie były ryzykowne. Takie zmiany oczywiście nie były łatwe, a Vincentowi brakowało niektórych sportów, jak np. jazdy na deskorolce. Cała sytuacja doprowadziła jednak do tego, że mógł odkryć wiele alternatywnych zainteresowań – w szczególności muzykę. W szkole średniej Vincent był w szkolnym zespole marszowym. Na studiach grał na trąbce i fortepianie w orkiestrze uczelnianej. Okazało się, że jest naprawdę w tym dobry! Kiedy syn nie mógł już uczestniczyć w zorganizowanych zajęciach sportowych, jego ojciec zapewnił mu wiele innych zajęć, z muzycznymi na czele. W jednym ze swoich esejów załączonym do podania na uczelnię napisał: „Zamiłowanie do muzyki, zawdzięczam mojemu ojcu.”

Jak trafnie określa jedna z mam dziecka z FOP – Marilyn Hair, która długo współpracowała z IFOPA, życie poprzez chorobę zyskuje zupełnie nowy wymiar normalności. Bo normalność to coś, co naprawdę może zmieniać się w czasie.

Po tym jak Vincent rozpoczął przygodę z muzyką i nasz nauczyciel adaptacyjny od wychowania fizycznego wszystko opanował, byłam naprawdę szczęśliwa, że szkoła i zajęcia dodatkowe są całkowicie dopasowane do potrzeb mojego syna. Nadszedł jednak taki wieczór, kiedy Vincent przy kolacji nagle spochmurniał i przyznał, że było mu strasznie źle gdy wszyscy szli grać w piłkę a on musiał siedzieć i tylko patrzeć. Podniósł się wtedy gwałtownie ze swojego krzesła, podsunął je do stołu, widać było, że jest wściekły... Siedzieliśmy w milczeniu przy naszym niedokończonym posiłku, nie wiedząc, co powiedzieć. „To przez Prednizon...” pomyślałam w końcu i wyjaśniłam zaskoczonym członkom rodziny co się dzieje. Prednizon może wpływać na nastrój, co wielu z nas wie. "Kiedy Vincent przestanie brać prednizon, wszystko wróci do normy" – dodałam. Wtedy młodszy brat Vincenta – Lucas, który od zawsze dzielił pokój z Vincentem, spokojnie zauważył: „Tak, ale on nadal to przeżywa. Różnica jest taka, że prednizon pozwala mu to wyrazić”. Nasz, wtedy jedenastoletni syn Lucas zrozumiał, to czego ja nie rozumiałam aż do tego dnia: że można dostosować i "naprawić" rzeczy dla dziecka, ale nie zawsze można "naprawić" ludzi wokół Ciebie i, że istnieją pewne uczucia, których nie da się wymazać. W takich sytuacjach przypominają mi się słowa pewnej mamy dziecka chorego na FOP – Jeri Licht z Nowego Jorku, która przeszła tą lekcję wcześniej ode mnie i opisała ją tak:

Gdy byłam w ciąży, panicznie się bałam odpowiedzialności, która maluje się przede mną, mimo, że jeszcze nie słyszałam o FOP. Psycholog powiedziała mi, że dzieci nie są tak straszne jak mi się wydaje. Powiedziała też, że muszę nauczyć się mówić: „nie wiem” i „przepraszam”, „przykro mi”, i że będą mi one towarzyszyć dopóki nie wyjdę psychicznie na prostą. Te jej słowa wpisały się we mnie na dobre. Kiedy zaczynają wisieć nade mną czarne chmury i nie sposób myśleć pozytywnie, mówię „nie wiem”. Kiedy zaczynam „się nakręcać” lub Daniel narzeka na FOP, mówię „przepraszam”, „przykro mi”. To naprawdę pomaga.

Na początku naszej trudnej drogi z fibrodysplazją zdecydowaliśmy się zrobić wszystko, by znaleźć specjalistów, którzy byli by naprawdę profesjonalni i z otwartymi umysłami. Wtedy zrozumiałam, że w obliczu wielkiego nieszczęścia poczucie humoru może ratować sytuację. Jesteśmy już przyzwyczajeni do tego, że musimy informować innych lekarzy lub pielęgniarki, co mogą, a czego nie mogą zrobić z takim pacjentem jak mój syn. Prawie żadne z nich nigdy nie miało styczności z tą chorobą. Trzeba mówić jak najjaśniej i najprościej, omówić co się dzieje, podkreślić co jest absolutnie zabronione, a co dozwolone. Warto mieć ze sobą notatnik, tak by niczego co istotne nie pominąć. Pamiętam jak Vincent polecił studentom medycyny na jednej z konferencji, aby spróbowali zdiagnozować go na podstawie objawów klinicznych. Jak zwykle, musiałam wszystkich ostrzec, że w przypadku FOP ćwiczenia bierne są zabronione:

Studenci to dwóch młodych mężczyzn i trzy młode kobiety: wyglądają nieszkodliwe, jeden z mężczyzn - misiowaty, z wąsami i okularami, wydawał się przyjazny. Wręczyłam im wszystkim ostrzeżenia "The Warning" dot. postępowania z chorym na FOP – „Nie uciskaj jego kończyn za mocno. Ramiona, szyja i nogi mojego syna nie mogą być zanadto naciągane. Nie wykonuj biernych ćwiczeń, bądź ostrożny.” Ich inteligentne oczy skupiły się na mnie. Wszyscy byliśmy bardzo poważni. I tak na zakończenie przyszło mi do głowy, aby jeszcze dodać: „Albo Cię zabiję!” Nawet ten misiowaty wyglądał trochę niepewnie ... [ale] Vincent przerwał szybko ciszę i rozładował sytuację śmiechem ... I patrzył zadowolony na śmiejącą się grupę. Przelamał więc pierwsze lody i przez następną godzinę słyszałam siebie powtarzając informacje rotującym się zespołom: "Jeśli poruszysz jego kończynami poza zakres ich możliwości, zabiję Cię!". Jednej grupie towarzyszyła pielęgniarka, która wesole mnie

przywitała: „Słyszałam, że mówisz ludziom, że ich zabijesz – tak czekałam, aby dowiedzieć się, czego nie robić!”

Tego jak żyć z kostniejącym zapaleniem mięśni, nauczyłam się od innych matek. Jedna z nich – Marie Hallbert – pochodzi ze Szwecji i często dzieli się z nami swoimi opowieściami. Lata temu napisała słowa, które wciąż towarzyszą mi i pokazują, że można żyć i wygrywać z tak okrutną chorobą jak FOP:

Chcę podzielić się krótką historią. Sześć lat temu czytałam wywiad ze słynną szwedzką dziewczyną o imieniu Kristin. Wtedy była w ciąży i zadano jej pytanie: „Czy martwi cię, że Twoje dziecko może być chore?” Kristin odpowiedziała: „Kiedyś mądra staruszka powiedziała mi: Jeśli będziesz miała dziecko z chorobą, powinnaś się nim zająć, bo masz siłę, by sobie z tym poradzić.”

I miałam te słowa w swojej pamięci, kiedy byłam w ciąży z Hugo. A gdy otrzymaliśmy diagnozę dwa lata temu, odniosłam wrażenie, że muszę być bardzo silną i wyjątkową osobą, ponieważ mam dziecko z taką chorobą jak FOP. To jest coś, czemu muszę i dam radę sprostać. I miałam te same uczucia wobec Hugo. Nawet jeśli czasami życie się nie układa po naszej myśli.

Byłam świadkiem zarówno małych jak i dużych cudów – magicznych chwil – kiedy udało się rozwiązać problem jaki pojawił się w przebiegu kostniejącego zapalenia mięśni. I oto ja też doszłam do jednego z takich małych cudów podczas mej wędrówki „w góry”. Jest nim Moira Liljesthröm, kobieta z Argentyny, która postanowiła podnosić świadomość FOP za pośrednictwem prasy. Podobnie jak Marie, ona również pomogła stworzyć organizację związaną z FOP w swoim kraju.

Zdrowy rozsądek Moiry sprawił iż u młodej dziewczyny prawidłowo rozpoznano FOP. Ponadto w cudowny sposób, Moira pomogła znaleźć wielopokoleniową rodzinę FOP z Korei – istnieje tylko siedem takich rodzin na świecie, co pozwoliło usprawnić i ruszyć na przód badania nad FOP. Kolejny cud miał miejsce również dzięki wytrwałości Moiry: zlokalizowanie wielopokoleniowej rodziny FOP w Korei było jednym z ostatnich kawałków układanki potrzebnych do odkrycia genu FOP. Pewnego dnia Moira napisała do mnie list:

Jednym z zadań, jakie stawiamy sobie to znalezienie i nawiązanie kontaktu z rodzinami osób chorych na FOP w Argentynie, jako że komunikacja jest najlepszym sposobem, aby stawić czoła naszej chorobie. Po przeczytaniu informacji o poszukiwaniach wielopokoleniowych rodzin z ciężącym na nich FOP by pomóc w badaniach genetycznych, zdaliśmy sobie sprawę, że to poszukiwanie jest zadaniem, które możemy przeprowadzić i w naszym kraju. Znaleźliśmy sposób na rozpowszechnianie informacji w publikacjach popularnonaukowych i medycznych. Udostępnianie informacji było sposobem na to, by pomóc innym skrócić czas i męki na drodze do prawidłowej diagnozy. W 2004 roku pomogliśmy Dr Kaplanowi znaleźć wielopokoleniową rodzinę z FOP w Korei, natomiast w Argentynie udało się prawidłowo zdiagnozować chorobę u piętnastoletniej dziewczyny. Naprowadziła ona swoich lekarzy na dobry trop po przeczytaniu artykułu o FOP, który pojawił się na łamach jednej z krajowych gazet, El Clarin.

Odkryłam, że solidarność społeczności chorych na FOP i ich bliskich dała początek innym cudom, które są jak magiczne zbiegi okoliczności, ale po prostu nie mogą być zwykłym przypadkiem. Dla zobrazowania tego o czym mówię, wybrałam małe cuda dziejące się poprzez wiarę, modlitwę, wytrwałość i dzięki rodzinom i lekarzom, którzy nieustannie pracują by znaleźć terapię i lek na kostniejące zapalenie mięśni.

Oto historia Kelly Alexy, pielęgniarki dyplomowanej z University of California, San Francisco, która pomogła zdiagnozować u malucha FOP, po zaobserwowaniu kilku ważnych cech. Jej siostra, nauczycielka Vincenta od nauk ścisłych, uczestniczyła kiedyś w zbiórce pieniędzy dla Vincenta. Potem zapytała Kelly, czy kiedykolwiek słyszała o tej rzadkiej chorobie... Kelly później dowiedziała się również, że jej przełożony z UCSF, neonatolog dr Joseph Kitterman, miał wnuka z FOP. Dr Kitterman również zaprosił Dr Kaplana na rozmowę o FOP w University of California San Francisco. Oto fragment listu, który Kelly przysłała mojej rodzinie pewnego dnia:

Miałam dyżur na oddziale intensywnej terapii noworodka, gdyż jestem dyplomowaną pielęgniarką neonatologiczną. Trzy razy w tygodniu chodziliśmy na oddział radiologii obserwować badania, rentgenowskie, ultradźwiękowe i rezonansu magnetycznego u dzieci z naszego oddziału. Czasami musimy chwilę poczekać na konsultację specjalistów z innych oddziałów naszego szpitala. Czekaliśmy na neuroradiologia, by zakończyć omawianie przypadku narośli na szyi u dwulatka. Pacjent był prowadzony przez oddział hematologii/onkologii.

Toczyła się otwarta dyskusja w grupie lekarzy odnośnie wstrzyknięć i pytania na temat tego, czy wykonano u pacjenta już biopsje. Onkolog, dr Goldsby, wspomniał, że biopsja została wykonana, a wynik był ujemny i, że narośl powędrowała w dół kręgosłupa a dziecku znacznie zmniejszył się zakres ruchu w tych miejscach, gdzie znajdowały się narośle. Na początku nic nie mówiłam, ale wcześniej wspomniałam kolegom z neonatologii, że może być to choroba, którą ma wnuk doktora Kittermana...

... Nie miałem zamiaru nic mówić na głos całej grupie lekarzy, więc kiedy dr Goldsby zakończył naradę i wychodził z pokoju, zatrzymałam go i zapytałam, czy mogę zadać pytanie dotyczące jego pacjenta.

Zgodził się, więc zapytałam, czy dziecko miało normalne paluchy stóp. Z lekkim zdziwieniem spojrział na mnie i odpowiedział, że nie i w rzeczywistości, właśnie dziś rano zauważył, że dziecko miało je zdeformowane. Wtedy z zainteresowaniem zapytał mnie dlaczego o to pytałam. Powiedziałem, że znam bardzo rzadką chorobę, w której u dzieci obserwuje się obrzęki, następnie zamieniające się w kość, co jest z resztą bardzo trudne do zdiagnozowania. Dzieci te są kierowane do onkologów i mają wykonywaną biopsję za biopsją, a nawet dostają chemioterapię. Zadał mi pytanie o nazwę tej choroby.

Powiedział, że był gotów zbadać cokolwiek, bo stan tego dziecka był bardzo kłopotliwy. Powiedziałam mu, że jest to FOP, fibrodysplasia ossificans progressiva. Poprosiłam koleżankę, żeby przypomniiała sobie nazwisko lekarza z Filadelfii, który prowadził wykład w UCSF na temat tej choroby. Podała mi nazwisko dr Kaplana, więc zadzwoniłam do doktora Goldsby i podałam mu te informacje.

Dzięki Bogu, udało mi się pomóc postawić diagnozę temu maluchowi. Myślę, że moje szanse na wygraną na loterii były większe niż chodzenie na rozmowy lekarzy dyskutujących nad nierozpoznanym FOP u małego pacjenta. Jestem tak szczęśliwa, że to dziecko nie musi przechodzić wszelkich niepotrzebnych badań. Takie zdarzenia sprawiają, że musisz po prostu uwierzyć w przeznaczenie.

Dr Kaplan poinformował Kelly: „Zła wiadomość jest taka, że ten Mały cierpi na fibrodysplazję. Dobrą wiadomością jest to, że ma Anioła Stróża – Kelly Alexy.”

Trzeba również wspomnieć o innym cudzie na tej życiowej drodze na szczyt wyznaczonej przez FOP. Dr Joseph Kitterman, który pomógł dokonać diagnozy chłopca, założył drugie na świecie Centrum FOP na University of California w San Francisco w 2005 roku.” San Francisco Chronicle” ogłosił tę wiadomość na pierwszej stronie, w marcu 2005 roku. Vincent miał również swój wkład w utworzenie tej wspólnoty, był pierwszym pacjentem z FOP.

Życie z taką chorobą jak FOP to dla całej rodziny chorego, a dla niego zwłaszcza, bardzo trudne i wielkie wyzwanie. Jednak może ono inspirować wiele osób to życia lepiej, mocniej i piękniej. Kiedy Vincent rozpoczął studia z dala od domu, było to dla nas wszystkich niełatwym zadaniem. Mógł na szczęście liczyć na swojego brata Briana, który pomagał mu we wszystkim co niezbędne; wyprawach do apteki, wchodzeniu do skutera dla niepełnosprawnych, przenoszeniu mebli, a nawet interwencji z instruktorem, który obwinił Vincenta o zgubienie pracy kolegi. Kiedy zapytałam Briana w jaki sposób przekonał instruktora, by ten dał wiarę Vincentowi, odpowiedział: „Powiedziałem mu, że jestem większy niż on”. Zatem absolutnie każdy członek naszej rodziny boryka się z FOP i razem wspinamy się na tę górę. Gdy nasze najmłodsze dziecko, Isabel, miała osiem lat, założyła klub, Best Friends Forever FOP Club, którego członkiem honorowym jest Dr Kaplan (przysłał pierwszą opłatę klubową). Zasady klubu Isabel wiszą w korytarzu Uniwersytetu Medycznego w Pensylwanii. Oto one:

I.

1. *Pomysły są czymś potężnym.*
2. *Pomysły są jak wynalazki.*
3. *Podziel się swoimi pomysłami.*

II.

1. *Zwracaj uwagę na innych.*
2. *Szanuj ich pomysły.*
3. *Pytaj i dziel się pomysłami.*
4. *Słuchaj pytań innych ludzi.*
5. *Bądź twórczy.*
6. *Czekaj na swoją kolej.*

(Są to zasady wypracowane metodą prób i błędów przez pięcioro wspaniałych dzieci)

Wreszcie, chciałabym przytoczyć piękne słowa pełne radości i wdzięczności Norberta Seidl, młodego człowieka chorego na FOP z Niemiec, który zwierzył się dr Kaplanowi z tego jak podziękował swojej matce, za swoje życie. Słowa te pokazują jak dzięki miłości, wierze, nadziei i solidarności można razem wspinać się na szczyt:

*Mieliśmy FOP przez całe nasze życie. Wiemy, że choroba może się nasilić, ale nie ma to już wpływu na naszą radość życia...
Z czasem gdy stawaliśmy się starsi, na barki naszej Mamy spadało coraz więcej... Od samego początku była cała dla nas, pomagała i sprawiała, że żyło nam się lepiej.
Pewnego dnia powiedziałem do mojej siostry Christine: " Nasza Matka zasługuje na medal za wszystko, co robi dla nas na co dzień". Chciałem choć raz publicznie podziękować naszej mamie. Są miliony ludzi, którzy mieszkają w Niemczech, ale nasza rodzina jest wyjątkowa. Jesteśmy jedyną wielopokoleniową rodziną z FOP w całych Niemczech ... Napisałem do prezydenta, by opowiedzieć mu o nas. Dodałem, że nasza mama zasługuje na medal za wszystko co dla nas robi każdego dnia ... Opisałem jak zajmowała się naszym tatą, który również miał FOP. Przekonałem go jak wiele robi mama dla nas wszystkich i przyznał Jej medal! Pewnego dnia przyszedł list z Berlina. W liście było napisane, że nasza matka powinna być wyróżniona najwyższym cywilnym odznaczeniem rządu niemieckiego ... Wszyscy wzięli udział w pięknej uroczystości na zamku w Bawarii, gdzie Sekretarz Stanu ... wręczył medal naszej mamie.*

Wszyscy, których spotkałam w społeczności FOP, rodziny, dzieci, rodzice, specjaliści medyczni, cieszą się z tego drogiego medalu Norberta Seidl, jaki udało się mu uzyskać dla ukochanej mamy.

Lata temu, kiedy rozmawiałam z uzdrowicielem, w poczuciu winy za cierpienie naszego syna, powiedziano mi, że to przekleństwo czy grzech przodka były odpowiedzialne za chorobę. Oczywiście, poprzednie życia wspomnianych przodków to być może Adam i Ewa – pierwsi rodzice ludzkości. Ponieważ nasza rodzina odbywa swoją podróż na stromych ścieżkach FOP, uczę się, że życie to magiczna góra, która wznosi się ponad nasze wyobrażenia.

Powyższy artykuł jest wersją przemówienia mojego syna Vincenta wygłoszonego w Cheng Kung University Hospital na Tajwanie. Dzięki zaproszeniu i hojności Taiwan Foundation for Rare Disorders (Tajwańska Fundacja dla Chorób Rzadkich), odwiedziliśmy ten szpital w maju 2008 roku z doktorem Fredem Kaplanem, który wygłosił niesamowicie inspirujący wykład. Na Tajwanie niemal natychmiast nawiązaliśmy przyjaźnię z rodzinami borykającymi się z problemem FOP, a także troskliwym personelem medycznym. W szpitalu spotkaliśmy też azjatycką gwiazdę filmową, Jessie Chang, która powiedziała nam, że właśnie skończyła kręcenie scen do filmu o FOP i, że ona i pewien chłopiec, który grał jej syna, zawsze chcieli bardzo spotkać osobę chorą na fibrodysplazję. Byliśmy zaskoczeni, gdy dowiedzieliśmy się, że pierwszy duży film fabularny o FOP pojawi się na Tajwanie i przekroczy przez Cieśninę Tajwańską by być wyświetlanym również w Chinach. Co najciekawsze – pomysł nakręcenia tego filmu powstał w momencie gdy tajwański reżyser czytał "Zdobywanie Magicznych Gór" w języku mandaryńskim. Cuda się zdarzają. Następny też wymodlimy, a będzie to lek na FOP.

Informacje o autorze

Carol Zapata-Whelan, wychowana w Argentynie i Stanach Zjednoczonych, posiada doktorat z literatury porównawczej, który uzyskała na Uniwersytecie Kalifornijskim, kampus Los Angeles (popularna UCLA). Wykłada na California State University (Fresno) i jest dumną mamą pięciorga dzieci. Jej artykuły dotyczące FOP ukazały się w Newsweeku, Hispanic Link News Service-Los Angeles Times News Syndicate), Chicken Soup for the Latino Soul, El Andar, The Rotarian i innych pismach. Książka Carol (w celu zwrócenia uwagi na badania w obszarze FOP i potrzeby pacjenta) - *Zdobywanie Magicznych Gór: Życie z pięciorgiem cudownych dzieci i „genem szelmą” zwanym FOP* została przetłumaczona na języki: mandaryński i koreański.

IFOPA a praktyki wyznaniowe

IFOPA nie jest organizacją wyznaniową/religijną i jako taka nie popiera, nie służy lub nie faworyzuje żadnej konkretnej organizacji, praktyk religijnych, sekt lub idei jakiegokolwiek rodzaju. Zawarte tu informacje są opinią autora i w tym przewodniku stanowią historię określonej osoby.

Rozdział 18. Moje dzieci

Dorothy Kadala

Kiedy Sharon Kantanie poprosiła mnie o napisanie na temat rodzeństwa dzieci chorujących na FOP, nie byłam pewna, czy mam coś na ten temat sensownego do powiedzenia. Poza tym, moje dzieci już dorosły, a pamięć już nie jest taka jak kiedyś. Zatem... Po prostu, zacznę od początku. Susan miała dwa, prawie trzy lata, kiedy po raz pierwszy spostrzegła, że coś złego się z nią dzieje. W tym czasie Gerich miał siedem lat a Ann - 7 miesięcy. Mieszkaliśmy w Holandii, z dala od rodziny. Na szczęście, mieliśmy dobrych przyjaciół, zarówno amerykańskich, jak i Holendrów, którzy byli z nami bardzo blisko. Od samego początku nasz Gerich zachowywał się jak mały dorosły. Bardzo chętnie pomagał mi w domu i załatwiał sprawy w naszej wsi. Chodził do piekarni, sklepu mięsnego, spożywczego i w inne miejsca. Był zawsze bardzo aktywny, kochał szkołę i zabawy ze swoimi amerykańskimi i holenderskimi przyjaciółmi.

Neil przyszedł na świat około 18 miesięcy później. Wkrótce po jego narodzinach przenieśliśmy się do innej części Holandii, z dala od rodziny i przyjaciół, jednak niedługo po przeprowadzce dzieci miały już nowych kolegów. Próbowaliśmy wysłać Gericha do najbliższej międzynarodowej szkoły, ale dwie godziny jazdy autobusem to było zwyczajnie za daleko. Zapisaliśmy go więc do miejscowej, znajdującej się zaledwie kilka minut od naszego domu. Na szczęście Gerich potrafił już mówić i czytać po holendersku. Dzięki temu, dzieciaki z sąsiedztwa w końcu się do nas przekonały. Susan natomiast miała około 45 minut jazdy do szkoły dla osób niepełnosprawnych, a Gerich nadal był pomocnym starszym bratem. Staralam się uczynić życie na tyle normalnym na ile to możliwe, ale on i Ann byli przyzwyczajeni, że wyjeżdżają na całe dni ze mną lub z Philem. Ja zwykle zabierałam dzieci ze sobą, kiedy Susan jechała do szpitala (najpierw Ann i później Neila). Karmiłam je piersią, a personel szpitala był dla nas bardzo wyrozumiały i uprzejmy.

Po dwóch latach batalii o jak się później okazało – błędną diagnozę, wróciliśmy do Stanów Zjednoczonych, konkretnie Wilmington w Północnej Karolinie (dziewięć miesięcy oczekiwałam z matką na powrót Phila). U Susan w końcu poprawnie zdiagnozowano FOP, a dokonali tego lekarze z Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Charleston, w Południowej Karolinie (Medical University Children's Hospital in Charleston, SC) a córka miała wtedy 6 lat. W tym czasie Gerich miał lat 12, Susan – 7, Ann – 5, a Neil 3. Następne 17 lat spędziliśmy w naszym domu na Bayshore Drive. Dzieci uczęszczały do lokalnych szkół, a ja po roku wróciłam do mojej pracy w bibliotece szkolnej. Może się to wydawać dziwne, ale nasze życie wydawało się wtedy bardzo normalne. Dzieci zwyczajnie uczęszczały do szkół, do kościoła, na zbiórki harcerzy itp. Uczyły się gry na fortepianie i grały w piłkę nożną i uprawiały inne sporty. Susan nie mogła uczestniczyć w tych wszystkich zajęciach, ale bardzo staraliśmy się by brała udział choć w niektórych. Miała trzykołowy rower z możliwością siedzenia w pozycji półleżącej, który nazywał się „banana peel”, czyli „bananowa skórka”. Ściagała się nim po okolicy. Miała wielu przyjaciół z sąsiedztwa, kościoła i szkoły. Zawsze staraliśmy się, by nie czuła się inna od wszystkich. Musiała odrobić zadania domowe i miała obowiązki tak jak jej rodzeństwo. Istniały rzeczy, które była przecież w stanie zrobić, ale było też mnóstwo tych, które były poza jej możliwościami. Czasami wtedy słyszałam skargi od dzieciaków, że to niesprawiedliwe: „Dlaczego Susan nie może tego/tamtego?” Niekiedy więc musieliśmy przy okazji rozmów rodzinnych przypomnieć Gerichowi, Ann i Neilowi, że Susan nie może robić tego wszystkiego, co mogą oni... Zawsze mówiłam im, że jesteśmy jedną drużyną, a każdy jej członek ma swoje obowiązki. Wszystkie zadania są ważne, a rodzina nie osiągnie nic, jak wszyscy nie będą współpracować. Dzieci były tak przyzwyczajone do tego jaka jest Susan, że czasem trzeba było im przypominać o tym, że jest chora.

Gerich był starszy i bardzo zaangażowany w działalność średniej, potem wyższej szkoły i zawsze mobilizował swoich przyjaciół. Był wspaniałym opiekunem do dzieci. Im dzieci były starsze i samodzielniejsze, prowadzenie domu spoczęło na ich barkach. Od czasu gdy Gerich poszedł do liceum, Ann stała się największym pomocnikiem i wsparciem dla mnie i Susan. Było to szczególnie ważne podczas dojazdów i w szkole. Jako siostra, Ann była i jest w stanie pomóc Susan przy kąpieli, ubieraniu się i toalecie, czego brat nie jest w stanie zrobić. Do momentu, w którym Susan dostała swoje prawo jazdy, wszędzie wozili ją Gerich i Ann. Niestety Susan nie może już prowadzić, więc znów rodzeństwo zawozi ją, gdzie trzeba. Ann zaprasza Susan do Chapel Hill na weekendy, żebyśmy i my, i ona mogli odpocząć.

Nie ograniczamy pozostałych dzieci i nie zabraniamy tego, czego nie może robić Susan. Gerich i Ann byli w drużynie pływackiej a Ann i Neil grali w piłkę nożną. Zachęcaliśmy każdego z nich do rozwijania swoich zainteresowań i realizowania celów. Kiedy dzieci osiągały około dziesiąty rok życia, zaczęły towarzyszyć mi w normalnym, codziennym życiu; wyjazdach do miasta, po zakupy itd. Musiałam robić wszystko by dzielić moją uwagę.

Obawiam się, że zaniedbywałam nasze pozostałe dzieci poświęcając tyle czasu i uwagi Susan. Wtedy gdy były małe, potrzebowały mnie najbardziej. Myślę, że dobre strony tej sytuacji to to, że szybciej dojrzały i mogły bardzo dużo zrozumieć. Umiały dostrzec pozytywy wynikające z choroby siostry, jak nasz członkostwo w Międzynarodowym Kole Przyjaciół FOP czy wycieczka do Walt Disney World i Filadelfii. Trudno ocenić jak odbierali to wszystko co się działo gdy byli mali. Z perspektywy czasu, nie wydaje mi się żeby miały smutne czy ciężkie dzieciństwo. Walczyli ze sobą, kochali się i bawili, tak jak większość małych dzieci w innych rodzinach. Ustaliliśmy jasną zasadę – żadnej przemocy fizycznej wobec siebie (włącznie z Susan). Ale pozwalałam im się sprzeczać, nawet krzyczeć na siebie, tak długo dopóki nie doszło do rękoczynów. Gerich i Ann ponieśli ciężar opieki nad Susan. Neila, jako najmłodszego, wiele ominęło. Ann nadal bardzo nam pomaga, mimo że mieszka w innym mieście. Bardzo chcieliśmy by wyrosli na samodzielnych i odpowiedzialnych ludzi. Nie wiem, być może udało się to, bo mieli więcej obowiązków jako dzieci. Mam nadzieję, że tak. Zrobiliśmy wszystko co mogliśmy w tych bardzo trudnych warunkach i przetrwaliśmy. Gerich ma teraz 30 lat, Susan 25, Ann 23, a Neil 21. Na szczęście wszyscy są ze sobą bardzo blisko. Gerich, Ann i Neil mieszkają w Raleigh/Chapel Hill, około dwóch godzin od nas. Często rozmawiamy, mailujemy i bywamy u siebie z odwiedzinami.

Gdybym miała doradzać rodzicom dzieci chorych na FOP, zwróciłabym uwagę na to by dzielić swój czas i zaangażowanie również pomiędzy pozostałe dzieci, tak by wszystkie mogły rozwijać swoje talenty i zainteresowania.

O autorze

Dorothy Kadala ma 58 lat i jest mężatką. Od 37 lat tworzy udany związek ze swym mężem Philem. Urodziła się i wychowała w Anderson, w Południowej Karolinie. Jest czwartym z pięciorga dzieci i ma czworo własnych, więc wie co to znaczy żyć w dużej rodzinie! Ona, Phil i dzieciaki mieszkają w Wilmington w Karolinie Północnej od 18 lat, ale przez 10 lat żyli w Holandii. Mieszkali też przez krótki czas w Luizjanie, na Florydzie, Georgii i Południowej Karolinie. Dorothy ukończyła University of Georgia, na kierunku bibliotekoznawstwa i metodyki nauczania. Ma tytuł magistra zdobyty na Uniwersytecie Północnej Karoliny w Wilmington z anglistyki. Z przerwami była bibliotekarką w szkole podstawowej przez 33 lata. Często jednak musiała brać urlopy z powodu choroby Susan i narodzin pozostałych jej dzieci. Uwielbia czytać, układać puzzle i spacerować, najlepiej po plaży. Jej ulubionym miejscem jest rodzinny domek na wyspie Colington na obrzeżach Północnej Karoliny. „To jest azyl mój i Phila” – mówi.

Rozdział 19. Moja siostra i ja

Annie Kadala

Długo zastanawiałam się jak opisać bycie siostrą osoby z FOP tak by moje słowa pomogły innym. Najbardziej niepokoi mnie to, że moje doświadczenia są dosyć specyficzne, tak samo jak relacje z siostrą. Drugą rzeczą jest to, że trzeba oddzielić to co myślę o FOP od tego co myślę i czuję do mojej siostry. A tu granica jest bardzo płynna. Na szczęście Susan i ja jesteśmy teraz dorosłe i nasza więź bardzo dojrzała od czasów dzieciństwa. FOP wpłynął na dojrzewanie nas obu, zmiany naszych relacji i więzi. Zmienił wszystko. Uświadomiłam sobie, że nigdy nie będę w stanie rozdzielić Susan i FOP, a moje doświadczenia nigdy nie będą uniwersalne dla wszystkich dotkniętych tą chorobą. Chcę po prostu opisać swoje subiektywne uczucia i doświadczenia i będę szczęśliwa gdy to pomoże choćby jednej osobie w kontakcie z osobą chorującą na fibrodysplazję.

W mojej rodzinie jest czworo dzieci. To ja jestem najbardziej wiekowo zbliżona do Susan, która cierpi na FOP. Jestem również jedyną jej siostrą. Na podstawie mojego doświadczenia i obserwacji uważam, że rodzeństwo w zbliżonym wieku i tej samej płci może pomóc najbardziej. Przykładowo – kwestia zabiegów higienicznych. Żaden z moich braci nie mógłby zabrać Susan do łazienki i pomóc w prysznicu, bo dla obu stron byłoby to bardzo niekomfortowe. Co więcej, ponieważ jesteśmy w prawie równym wieku, Susan i ja spędzałyśmy ze sobą dużo czasu; jeździłam z nią autobusem, jadałyśmy razem posiłki. Zwykle byłam w pobliżu by pomóc. Muszę przyznać, że czułam, że to wszystko jest niesprawiedliwe... Tym co ratowało sytuację był fakt, że mama i tato nigdy nie zmuszali mnie do pomagania siostrze. Dzięki ich podejściu, nigdy nie odbierałam tego jako przykrego obowiązku. Wszyscy zawsze doceniali mój wysiłek wkładany w pomoc Susan, nigdy jednak do niczego mnie nie zmuszając. Cała nasza rodzina działa jako jeden zespół. Zawsze jest pula zadań do wykonania, więc jeśli ktoś nie chce pomóc w opiece nad Susan, to musi zrobić coś innego co jest akurat do zrobienia, bo to pozwoli mamie na asystowanie naszej siostrze. Każdy z nas musiał zrozumieć, że w rodzinie z FOP istnieją dodatkowe obowiązki i każda, nawet najmniejsza pomoc, się liczy.

Dużo pomagałam mojej siostrze na co dzień gdy byłyśmy młodsze. Przed szkołą czesałam włosy (bo według niej właśnie ja robiłam to najlepiej), jeździłam z nią autobusem, pomagałam na stołówce, i to nie tylko jej ale także innym uczniom z klasy Susan. Teraz, kiedy jestem w domu rodzinnym, mogę pomóc Susan skorzystać z łazienki, wziąć prysznic, ubrać się, mogę zawieźć ją gdzie trzeba, przygotować posiłki, poprawić jej komfort i wygodę. Gdy przybywało nam lat a choroba postępowała, Susan potrzebowała więcej pomocy na co dzień. Trudno zaakceptować, że ktoś bliski mógł niedawno zrobić tyle rzeczy, a teraz może ich coraz mniej... Na szczęście wszyscy – rodzeństwo i rodzice, mogą zrobić bardzo wiele by oswoić nową sytuację i znaleźć jak najwięcej rozwiązań, by żyło się łatwiej.

Niedawno Susan udała się przystrzyc i zafarbować włosy. Siedząc w swoim wózku inwalidzkim, obcięto jej i pofarbowano włosy, ale wyzwaniem było odchylić się do umywalki by je umyć. Aby rozwiązać ten problem, oparliśmy wózek o zlew, a mama i tata podnieśli Susan i przechylili ją do umywalki, co pozwoliło fryzjerce umyć włosy. Wszyscy śmiałyśmy się jak zabawnie musiało to wyglądać. Mama porobiła nawet zdjęcia, na których wszyscy się śmieją, a najbardziej szczerzy się Susan. Mimo, że FOP utrudnia życie to zmusza też do kreatywności, z której może być niemały ubaw.

O autorce:

Annie Kadala ma 23 lat i mieszka w Chapel Hill w Północnej Karolinie. Drugi rok stara się o pracę na rzecz Masters w Science Library. Posiada tytuł licencjata z filologii angielskiej z College of Charleston w Południowej Karolinie i ma nadzieję na pracę w bibliotece szkoły podstawowej lub średniej. Annie mówi „Jako siostra Susan mam duże doświadczenie w byciu opiekunką osoby chorującej na fibrodysplazję. To niesamowite doświadczenie pomagać rodzinom ludzi chorujących na FOP. Ja sama nie pamiętam już jak to jest żyć bez tej choroby”

Rozdział 20. Życie z FOP: Gdy “chcieć” nie znaczy “móc”

Sharon Kantanie

Większość ludzi nie byłaby w stanie sobie wyobrazić życia z tak ciężką chorobą jak FOP. To ekstremalnie rzadkie schorzenie, polegające na tworzeniu nowych kości w mięśniach i tkankach łącznych chorego, powoduje dosłownie “zamrożenie” go w jednej pozycji. Innymi słowy, w ciele chorego wyrasta drugi dodatkowy szkielet. Żyję z FOP przez większość z moich 38 lat i nie byłabym już chyba w stanie wyobrazić sobie innego życia. FOP przyniósł mi ogrom bólu i łez, a często także poczucie odrzucenia przez dążący do perfekcji świat. Z drugiej strony, choroba nauczyła mnie także bardzo wiele o mnie samej i o otaczającym świecie. Trzeba przyznać, że mój nastrój zależy często od tego czy choroba akurat atakuje czy nie. Odbieram ją jako cichego wroga, który żyje w środku mnie.

Najcieńsze momenty mojego życia przeplatają się z tymi najpiękniejszymi... Pewnie duża część z tych cudownych chwil wydarzyła się “dzięki” chorobie i cierpieniu z nią związanym. Fibrodysplazja atakuje niepostrzeżenie z tak błażej przyczyny jak uderzenie czy upadek, może też dojść do zaostrzenia objawów bez żadnego konkretnego powodu. Mówiąc wprost - nigdy nie wiem kiedy i w jakich okolicznościach choroba się uaktywni. Zawsze zastanawiam się czy zrobiłam coś co wywołało rzut, albo czy mogłam zrobić cokolwiek, by mu zapobiec. Rodzice zawsze będą się o mnie martwić, przewidywać ataki choroby, chronić przed kolejnymi, a ja nie mogę ich za to winić, to zupełnie naturalne. Ale gdybym mogła przeżyć moje życie od nowa, nie zmieniłabym w nim nic, niczego nie żałuję, nawet tych decyzji, które w efekcie przyniosły mi ból i cierpienie. Nigdy nie chciałam żyć w ciągłym strachu przed zrobieniem sobie krzywdy, bo to zupełnie odbiera radość życia.

Może to dziwnie zabrzmieć, ale jako dziecko nigdy nie myślałam o sobie, że jestem dziwna czy inna. Zdawałam sobie sprawę, że nie mogę zrobić wielu rzeczy, bo nie podnoszę do góry rąk, ale zawsze uważałam się za taką jak wszyscy. Jedno zdarzenie w mojej pamięci jest do tej pory bardzo wyraźne i żywe. Miałam wtedy 10 lat. Nauczyciel zobaczył jak siedzę na krawężniku podczas przerwy a moi koledzy grają w grę “two-square”. Dwójka dzieci musi odbijać piłkę tak, by trafić w zaznaczony kwadrat, przegrywa ten, któremu pierwszemu się to nie uda. Nauczyciel zachęcił mnie, żebym spróbowała, a kolegów poprosił, żeby grali jak najostrożniej i dali mi “fory”. Szybko okazało się, że mam talent do tej gry, ograłam ich bardzo szybko a potem, by nie było za łatwo, graliśmy aż we cztery osoby. To był pierwszy raz kiedy zrobiłam coś, co mogło potencjalnie mi zagrażać, a nic złego się nie stało, wręcz przeciwnie - poczułam, że mogę wszystko!

Rodzice zawsze zachęcali mnie do zabawy i poznawania świata. Z tyłu za garażem wymalowali mi boisko do gry. Dzieci z sąsiedztwa przychodziły tam i bawiliśmy się razem. Wtedy, ostatniego dnia szkoły, upadłam i zraniłam się w kolano. Niespecjalnie się tym przejęłam, sądząc, że wszystko będzie dobrze, i że do wywołania rzutu FOP upadek czy kontuzja musi być silniejsza. Jak się okazało później, bardzo się myliłam. Ten z pozoru niegroźny wypadek rozpoczął trwający aż 4 lata cykl rzutów choroby, przez które straciłam ruchomość w lewym biodrze i kolanie. Od 12 roku życia musiałam poruszać się o kulach. Wtedy właśnie straciłam na zawsze swoją dziecięcą naiwność i poczucie bycia niepokonanym. Zrozumiałam, że wszystko może się zmienić w jednej chwili. Mimo to, nawet gdybym mogła cofnąć czas, nie chciałabym wymazać tego wydarzenia, które wiązało się przecież z ogromnym bólem zarówno fizycznym jak i psychicznym. W ogromny sposób tamte wydarzenia wpłynęły na mój rozwój duchowy. Wtedy też, pogrążona we łzach i bólu, poznałam wyjątkowego przyjaciela, który po 30 latach wciąż jest przy mnie. Nasza przyjaźń jest jedną z niewielu relacji w moim życiu, która nie powoduje, że czuję się winna bycia zależną od innych ani tego, że potrzebuję pomocy. Moja przyjaciółka zdecydowała się nią być

bez względu i pomimo mojej niepełnosprawności. I obie potrzebujemy siebie tak samo mocno.

FOP wpływa na życie chorych w bardzo różny sposób. Wiele jest podobieństw, ale także i różnic. Nie jest możliwe przewidzieć kogo FOP doświadczy w umiarkowany sposób a kogo bardzo dotkliwie. Jedno natomiast jest pewne i nieuniknione: FOP ma charakter postępujący. Choroba "lubi" też zakraść się niepostrzeżenie i zaatakować wtedy kiedy najmniej się tego spodziewamy. Właśnie wtedy, gdy przyzwyczaimy się do swoich ograniczeń, nauczymy z nimi żyć, choroba uaktywnia się i trzeba "układać" wszystko od nowa. Wtedy zaczyna się faza, którą ja nazywam "Kiedy chcieć nie znaczy móc" i to, że chcemy, żeby ból zelżał a życie się nie zmieniało nie spowoduje, że tak właśnie będzie. Pomimo, że trzeba być świadomym tej zasady, nie oznacza to rezygnowania z kontrolowania swojego życia zupełnie. Należy mieć tylko świadomość, że nie zawsze jest tak, jak byśmy tego chcieli. Chodzi by walczyć o to, co można zmienić i zaakceptować to, czego zmienić się nie da. Tylko wtedy można iść do przodu. To prawda, która nie dotyczy tylko ludzi z FOP i innymi postępującymi chorobami, jednak właśnie oni muszą się z nią zmierzyć wcześniej i pamiętać o niej przez całe życie.

Co jest najtrudniejsze w życiu z FOP? Czasami jest to ból. Czasami fakt, że tylko jedna na dwa miliony osób może zrozumieć przez co przechodzisz. Innym razem to zależność od innych ludzi, nawet w najmniejszych czynnościach i ten brak samodzielności. Jednak małe zwycięstwa nad chorobą, takie jak moje samodzielne się przebranie dla mamy w Dzień Matki, są spektakularne. Generalnie jestem jednak zdania, że FOP dotyka dużo bardziej rodziców i członków najbliższej rodziny, niż samą osobę chorą. Nie pamiętam jak to jest nie mieć FOP. Nie znam tego uczucia. Owszem, mimo, że były momenty w moim życiu, kiedy błagałam, żeby nie być chorą, to jednak nie umiem nawet sobie wyobrazić życia bez fibrodysplazji. Dla mnie zawsze najgorsza była niewiedza, na ile każdy rzut będzie poważny i jaką część mojej sprawności mi zabierze. Bardzo ciężko jest dostosować się do zmian w organizmie, gdy nie wiemy na ile dotkliwe one będą. Czas od jednego rzutu do drugiego jest czasem błędzenia we mgle i prób zaakceptowania nowej sytuacji.

FOP kontroluje moje ciało, ale nie kontroluje całego mojego życia. Wiem, że jestem silną osobą właśnie dzięki mojej chorobie. Walka z nią pozwoliła mi poznać samą siebie i siłę mojego ducha. A to nie każdemu będzie dane. Wszyscy mamy mocne i słabe strony oraz problemy, z którymi musimy się zmierzyć w życiu. Niestety moje słabe strony są widoczne od razu i gołym okiem. Są pierwszą rzeczą, którą ludzie zauważają a czasem nawet jedyną, którą umieją dostrzec. Na szczęście moja rodzina, najbliżsi i nauczyciele zawsze widzieli też moje silne strony i dzięki temu, ja również mogłam zawsze czuć, że je mam. Przewrotnie, czuję, że gdyby nie choroba, nie dokonałabym tak dużo w swoim życiu. I w końcu - moje życie ma większe znaczenie, bo droga, którą wybrałam, naznaczona jest zarówno dobrymi jak i złymi doświadczeniami. Dwie rzeczy, które udało mi się osiągnąć cieszą mnie najbardziej. Pierwszą z nich jest mój zawód nauczyciela i korepetytora, ale nie dlatego, że zdobyłam wykształcenie. To tak ważne, bo nauczyłam się, że skoro mogę żyć z FOP, to mogę zawodowo być kim tylko chcę. Drugim moim powodem do dumy jest to, że jestem częścią IFOPA.

Czasami decyzja o zostaniu nauczycielem mnie samą zaskakuje. Przez cały college nawet o tym nie pomyślałam. Głównie dlatego, że młodzież, nie umiając lub nie chcąc trafnie dobierać słów, bywa bardzo okrutna wobec osób niepełnosprawnych. I ja doświadczyłam wiele razy takiej przemocy słownej. Do teraz jestem osobą nieśmiałą i skrytą ze strachu przed odrzuceniem czy byciem dla kogoś ciężarem. Lata szkoły średniej były czasem znośne a innym razem naprawdę okropne. Z biegiem lat zdystansowałam się do tych przykrych wspomnień. Zrozumiałam też, że nauczyciele byli przepracowani, niedocenieni w pracy, za którą dostawali bardzo niskie wynagrodzenia. Po tych doświadczeniach przysięgam sobie, że nigdy nie wybiorę zawodu nauczyciela. Ale stało się tak, że to on wybrał mnie.

Już jako nauczyciel, byłam bardzo miło zaskoczona pozytywnymi reakcjami moich studentów. Gdy dałam im taką możliwość, nigdy nie bali się zadawać mi pytań. “Dlaczego nie może Pani usiąść?”, “Czy FOP jest bolesny?”, “Ile osób choruje na FOP?”. Kiedyś jeden ze studentów rozbawił mnie całkowicie zadając pytanie, czy śpię na stojąco, skoro nie mogę usiąść. Z łatwością odpowiadałam, szkoda tylko, że moi koledzy z klasy w szkole nigdy nie mieli odwagi ich zadać. Myślę, że te pytania są sposobem ludzi na akceptację i oswojenie mojej niepełnosprawności. Najtrudniejsze, które usłyszałam od studenta brzmiało “Czy podobało się Pani w tej szkole?” a zadane było w mojej szkole, gdy wróciłam do niej już jako nauczyciel.

Moje doświadczenia ze szkoły pozwoliły mi być lepszym nauczycielem i korepetytorem. Staram się być jak najbardziej wyrozumiała i cierpliwa, tego właśnie najbardziej brakowało moim kolegom ze szkoły. Zawsze szukam mocnych stron moich studentów a nie ich słabości. Wpajam, że mogą osiągnąć wszystko, pod warunkiem, że naprawdę tego chcą. Daje z siebie najlepsze co mam i oczekuję tego samego w zamian.

Drugim powodem do dumy jest dla mnie bycie członkiem stowarzyszenia IFOPA. Moja przygoda z IFOPA rozpoczęła się niezbyt spektakularnie. W 1989 roku nie znałam ani jednej osoby z fibrodysplazją. Teraz znam ich setki, wielu osobiście - ze zjazdów rodzin dotkniętych FOP. Kiedy zostałam zdiagnozowana, moi rodzice nie mieli prawie żadnych informacji na temat tej rzadkiej choroby. Pierwszą więc rzeczą jaką chciałam zrobić, gdy zostałam członkiem IFOPA, było założenie centrum informacji o FOP dla rodzin i samych chorych. Wtedy nie miałam pojęcia, że później będę współtworzyć poradniki i newslettery, prowadzić i edytować stronę Web, koordynować fora internetowe, odpowiadać na maile z całego świata i organizować międzynarodowe zjazdy rodzin.

Opowiadanie o tym, jaki wpływ miała na mnie fibrodysplazja, nie może być pełne bez zwrócenia uwagi na to, jaki wpływ miało na moich najbliższych - rodziców, moją młodszą siostrę, jej męża i dwójkę wspaniałych dzieci. Wiem, jakie to musiało być trudne patrzeć jak cierpię i nie móc nic zrobić, by mi ulżyć. Każdy w swoim czasie coś dla mnie musiał poświęcić. Wiele razy było tak, że ściągałam na siebie uwagę rodziców, a moja siostra miała jej za mało. Rodzice byli moimi rękami, nogami, robiąc za mnie wszystko czego nie mogłam zrobić sama. W college’u i szkole średniej rodzice wozili mnie na tyle zajęć, że trudno to zliczyć. Mama spędziła długie godziny wyszukując dla mnie książek w bibliotekach. Tylko dzięki nim jestem teraz tym kim jestem. Czasem czuje się okropnie winna, że zabieram im tyle z ich czasu, bywam rozdarta między potrzebami ich a moimi. Kiedy byłam zdiagnozowana prawie 33 lata temu, nikt z nas nie wiedział czego się spodziewać. Żyliśmy z dnia na dzień, ciesząc się każdym z nich. Myślę, że z FOP inaczej się nie da. Wszyscy bardzo wiele dowiedzieliśmy się dzięki mojej chorobie. Razem zrobiliśmy wszystko, by widzieć świat pełnym wyzwań a nie trudności i problemów, świat pełen możliwości a nie ograniczeń.

O autorce:

Sharon Kantanie mieszka w Brentwood, Tennessee, razem z rodzicami. Jej siostra z rodziną mieszka niedaleko nich. Ma 38 lat, a diagnozę FOP usłyszała w wieku lat 8. Obroniła pracę magisterską na Uniwersytecie Vanderbilt.

Rozdział 21. Wspieranie samodzielności

Wychowywanie dzieci z FOP

Sharon Kantanie

Będąc osobą dorosłą chorującą na FOP, bardzo często uświadamiam rodzicom dzieci z fibrodysplazją, że chyba nawet im jest trudniej niż ich pociechom... Wychowanie dziecka jest wyjątkowo trudne i bez dodatkowych problemów związanych z chorobą. Kiedy zastanawiałam się, co napisać w tym tekście, by pomóc rodzicom, zauważyłam, że wspaniałą lekcję niesie film animowany Disney-Pixar "Gdzie jest Nemo"... W filmie tym, para rybek cieszy się szczęśliwym rodzicielstwem do momentu, w którym w ich życiu wydarza się tragedia... Tato rybki Nemo - Marlin, zostaje samotnym ojcem. Sam Nemo urodził się ze zdeformowaną płetwą (Marlin nazywa ją "szczęśliwą płetwą"). To powoduje, że Marlin staje się nadopiekuńczy i robi wszystko, by tylko ustrzec Nemo przed jakimkolwiek niebezpieczeństwem. Taka postawa jest zrozumiała, jednak szybko się mści, bo mały Nemo, by zmanifestować swoją niezależność, wpada w tarapaty i trafia do niewoli. Od tej pory akcja filmu rozdziela się na dwie równoległe historie, pierwsza to walka Nemo by wykorzystując wcześniej nabyte umiejętności wrócić bezpiecznie do domu i taty, druga natomiast, to historia Marlina, który robi wszystko, by przywrócić syna do domu, ucząc się przy tym ufać jego wyborom. Dory, zaprzyjaźniona ryba, stawia sprawę najjaśniej; gdy Marlin mówi jej "Obiecałem mu, że nigdy mu się nic nie stanie", ona odpowiada "Śmieszna obietnica... Nie możesz spowodować, że *nigdy* mu się nic nie przydarzy. Bo wtedy *nic* mu się nigdy nie przydarzy. Niezbyt ciekawa wizja, biedny mały Nemo". Największym wyzwaniem w wychowaniu każdego dziecka, a niepełnosprawnego szczególnie, jest nauczenie się kiedy być przy nim i dla niego, a kiedy zaufać jej/jego wyborom. Należy pozwolić mu uczyć się życia tak, by w przyszłości było samodzielnym człowiekiem, a przy tym umiało czerpać radość z życia.

Jedną z pierwszych rzeczy na drodze do wychowania odpowiedzialnego i samodzielnego człowieka, którą rodzice muszą zrobić, to zorganizowanie mu odpowiedniego otoczenia. Odpowiedniego, czyli takiego, w którym dziecko z FOP będzie mogło jak najlepiej doświadczać świata, będąc przy tym bezpiecznym. RoJeanne Doege-Floyd, mama 13-letniej Jasmin z FOP, stwierdza: "Staram się jak najmocniej zachęcać Jasmin, do robienia wszystkiego co jest w stanie bez mojej pomocy. Błaty w kuchni są poobniżane, tak by miała możliwość samodzielnego sięgnięcia po coś do jedzenia. Tak samo jest z lodówką, wszystkie ulubione smakołyki Jasmin są w jej zasięgu". Inne rodziny dostosowały najbliższe otoczenie dziecka na różne inne sposoby: rezygnując z domów piętrowych, instalując oświetlenie zapalane na fotokomórkę, czy dbając by na podłogach nie było porzucanych przedmiotów. Takie sprzęty jak chwytaki czy narzędzia ułatwiające ubieranie się mogą też bardzo pomóc na co dzień (Zobacz: Rozdział 25).

Czasami pobudzanie w dziecku jak największej samodzielności może nie iść w parze z zapewnieniem całkowitego bezpieczeństwa. Carol Zapata-Whelan, mama 19-letniego Vincenta, mówi: "Niełatwo znaleźć złoty środek pomiędzy samodzielnością dziecka i jego bezpieczeństwem. Trzeba najpierw dołożyć wszelkich starań, by najbliższe środowisko było dostosowane i bezpieczne, by osoby przebywające z dzieckiem miały świadomość ryzyka i ograniczeń. Musimy też przewidywać skutki i powziąć wszelkie możliwe środki bezpieczeństwa. A wtedy już musimy tylko pozwolić dziecku by, bawiąc się, mogło uczyć się życia". Lori Danzer, mama 9-letniej Erin, dodaje: "Strach będzie zawsze obecny, ale z czasem już nie paraliżuje życia i jest coraz lepiej. Nadejdzie czas na 'odpuszczenie sobie' i pozwolenie dziecku na własne wybory. To naprawdę trudne, ale można wzbudzić w sobie

poczucie, że będzie dobrze”. Lori przypomina sobie, jak zakazała Erin pójścia z klasą na specjalny plac zabaw (“jungle gym”). Erin była załamana... Lori postanowiła więc przygotować wszystko tak, by córka mogła uczestniczyć w zabawie razem z kolegami ze szkoły, porozmawiała z nauczycielkami, i w końcu musiała im zaufać. Nie pożałowała tej decyzji, która pozwoliła wszystkim uwierzyć, że Erin jest już dużą i odpowiedzialną dziewczynką i, że umie sama o siebie zadbać. Debbie Hazlett, mama Tima, lat 11, również ma podobne podejście do kwestii samodzielności. Najważniejsze, by pozwolić dziecku doświadczać świata na różnoraki sposób, wtedy, gdy jeszcze może to zrobić. “Pozwalam mu bawić się w śniegu, razem z braćmi. Wiem, że kiedyś, gdy jego mobilność nie będzie już taka sama, nie będzie mógł doświadczyć uczucia szaleństw w zimnym śniegu. Pozwalam więc na to, mimo, że się boję, żeby nie upadł”. Każda rodzina musi wyważyć straty i zyski, oraz zdecydować, co cieszy ich dziecko najbardziej i na ile warto zaryzykować.

Irene Snijder zwraca uwagę na jedną bardzo ważną rzecz. Podczas, gdy fizyczne ograniczenia są nieuniknioną częścią życia, bardzo ważne jest by wzbudzać w dziecku psychiczną samodzielność. By chciało uczyć się, rozwijać, nabywać nowe umiejętności. Córka Irene, 16-letnia Tess, przygotowuje się właśnie do egzaminów wstępnych na studia, natomiast syn Carol Zapata-Whelan - Vincent, pilnie uczy się w college’u i planuje studia medyczne.

To nieuniknione, przyjdą takie momenty, kiedy FOP nie pozwoli Twojemu dziecku czegoś zrobić... Gdy nadejdzie już ta chwila, to należy pozwolić dziecku okazać jego frustracje, zezłościć się tak by oczyścić atmosferę i pomóc mu znaleźć nowe sposoby na osiągnięcie zamierzonego celu. Debbie Hazlett zauważa: “Mówię synowi, że rzeczywiście są rzeczy, których nie może zrobić tak jak jego rówieśnicy. Jednak zawsze podkreślam, że są też takie, które on może przeżyć, a zdrowe dzieci - nie, np. spotkać kolegę ze Szwecji (tak jak było na zjeździe rodzin dotkniętych FOP). Tim miał też możliwość zostania skautem, czego jego braciom zabraniałam, z powodu zbyt wielu zajęć pozalekcyjnych”.

Carol, gdy tylko widzi, że jej syn Vincent staje się zniechęcony do podejmowania nowych działań, zawsze jest przy nim i przypomina, że oprócz tych wyzwań, których nie może podjąć jest całe mnóstwo innych. Vincent w szkole średniej grał w orkiestrze szkolnej, teraz, na studiach kontynuuje swoją przygodę z muzyką. Jest też ekspertem od spraw komputerowych, a w szkole czy na uniwersytecie, bierze udział we wszystkich możliwych projektach.

Wspólnym wnioskiem, który można usłyszeć od wszystkich rodziców dzieci z FOP jest to, że ich pociechy są bardzo zdeterminowane by osiągać sukcesy biorąc pod uwagę swoje ograniczenia. RoJeanne mówi “Kiedy Jasmin czuje się bezpiecznie i ufa najbliższemu otoczeniu, wie, że może zrobić krok naprzód. Wiele razy była zaskoczona, gdy udało jej się osiągnąć coś, o co się nie podejrzewała”.

Irene Snijder zauważyła, że jej córka zaczęła akceptować ramy swoich ograniczeń z czasem. Kiedyś miała chłopaka, jednak nie była pewna jak zareaguje na wiadomość o jej chorobie. Ku jej zaskoczeniu, przyjął to bardzo dobrze, Tess jednak zakończyła związek, bo brakowało jej wolności.

Wspólną cechą rodziców dzieci z FOP jest to, że jakimiś sposobami udaje im się patrzeć na życie nie tylko przez chorobę ich dziecka, oraz, że umieją skupiać się na pozytywnych aspektach życia. Lori Danzen, mama Erin, mówi “Kiedy Erin była młodsza, ciągle dotykałam ją po karku i szyi, i ze strachem szukałam ‘czegoś’ nowego. Gdy miała około 4 lat, powiedziała ‘Mamo, nic mi nie jest’, i wtedy zdałam sobie sprawę, że mój strach przekłada się na nią. Teraz to ona mnie informuje, jak coś zaczyna się dziać. Staram się za wszelką cenę dołożyć jakiś pozytyw do wszystkiego co dzieje się w jej życiu. Wierzę, że to pomaga budować szczęście i niezależność każdego dziecka. A dzieci potrzebują być po prostu dziećmi... Mają przed sobą całe życie do przeżycia, a bycie w ciągłym strachu zabiera im wiele wspaniałych i beztrudnych chwil”.

Istnieje piękna historia o narodzinach dziecka niepełnosprawnego. Jest to “Lądowanie w Holandii” Emily Perl Kingsley, który pod metaforą planowania wymarzonych wakacji

ukazuje istotę trudnego rodzicielstwa. Podekscytowani wycieczką do słonecznej Italii zostajemy postawieni przed nieoczekiwaną zmianą planów i lądujemy nagle w deszczowej Holandii. Najpierw jest ogromne rozczarowanie, że to czego oczekiwaliśmy się nie wydarzyło. Później, po czasie, odkrywa się, że Holandia “to inne miejsce... O wiele spokojniejsze niż Włochy. Mniej szpanerskie. I jeżeli pobędzie się tam przez jakiś czas, weźmie szeroki oddech, to można zauważyć np. przepiękne wiatraki i pola wspaniałych tulipanów. A nawet Rembrandta.”

Dojście do momentu, w którym udaje się zauważyć piękno w czymś tak nieprzewidywanym i rozczarującym jak choroba, jest wyjątkowo trudne. Zajmuje to mnóstwo czasu i nikt z osób dotkniętych chorobą dziecka, nie będzie w tym doskonały. Naprawdę podziwiam rodziców, którzy tworzą piękny świat swoim dzieciom pomimo tak ciężkich chorób. I tak jak w “Gdzie jest Nemo?”, rodzice uczą dzieci, ale dzieci bardzo często uczą też rodziców. Carol Zapata-Whelan twierdzi:

„To ważne by przeżyć każdy dzień jak najpełniej i nie myśleć na zapas co się może stać albo co się nigdy nie wydarzy. Często nasze lęki związane z FOP są bezpodstawne. Myślę, że nasze dzieciaki rozwijają w sobie wewnętrzną siłę i niesamowitą pokorę względem życia, takiego jakim ono jest. Taką specyficzną i silną chęć do poradzenia sobie w ramach swoich ograniczeń. I ta wewnętrzna siła powoduje, że są tak wyjątkowi. My musimy tylko zapewnić im stałą i motywującą obecność, powziąć odpowiednie środki bezpieczeństwa i uwierzyć, że wybiorą dobrą drogę życia.”

O autorce:

Sharon Kantanie mieszka w Brentwood, Tennessee, razem z rodzicami. Jej siostra z rodziną mieszka niedaleko nich. Ma 38 lat, a diagnozę FOP usłyszała w wieku lat 8. Obroniła pracę magisterską na Uniwersytecie Vanderbilt.

Rozdział 22. Ponowne zdefiniowanie pojęcia samodzielności

Dorośli z FOP

Myra Bellon

Kolana, ramiona, biodra składają się z kości, ścięgien i tkanki chrzęstnej a stworzone są do umożliwienia organizmowi poruszania się. W FOP natomiast, pojawianie się dodatkowych kości powoduje blokady stawów, ograniczając tym samym swobodny ruch. Wraz z postępem choroby, pacjentom z coraz większym trudem przychodzi siadanie, chodzenie, zginanie się czy sięganie po przedmioty. Trudności w poruszaniu się wpływają negatywnie na wiele innych sfer życia... Niemożliwym staje się samodzielne mycie, jedzenie, ubieranie się itd. Oznacza to, że stopień samodzielności pacjenta z FOP zależy bezpośrednio od stanu jego zdrowia w danym momencie. Pojawiają się zatem pytania: *Czy ludzie z FOP mogą mieszkać sami?, Czy osoby te powinny otrzymywać pomoc od najbliższych albo opiekunów?, Gdzie można znaleźć opiekunów mogących pomóc w życiu codziennym?, Czy jest możliwe by chory z FOP zachował swoją niezależność?, Jak to zrobić?* itd.

Dorośli cierpiący na fibrodysplazję prezentują bardzo różne style życia. Steve Eichner, lat 37, żonaty, ma doktorat i pracuje jako koordynator IT w Teksasie. Sharon Kantanie, lat 38, podjęła studia ale po 1 semestrze wróciła do domu z powodu unieruchomienia stawów biodrowych. Ukończyła mimo tego naukę w college'u i pracuje jako nauczycielka i korepetytorka. Roger zum Felde natomiast jest około 40-letnim mężczyzną, który mieszka w apartamencie niedaleko swoich rodziców. Przez 15 lat pracował w przemyśle chemicznym, a przez kolejne 5 prowadził własną działalność gospodarczą zajmującą się obsługą księgową. Gościnnie występ w programie telewizyjnym Rogera otworzył mu drogę do dziennikarstwa, dlatego też teraz zajmuje się redagowaniem materiałów o swojej chorobie. Tonya Barnes, lat 38, mieszkała przez parę lat u swojego chłopaka, potem sama, ale musiała wrócić do domu rodzinnego, by pomóc mamie po śmierci ojca.

Z powodu ograniczeń jakie wymusza postępująca choroba, zwykle pomoc najbliższych staje się konieczna. To na ile osoba dotknięta FOP będzie wymagała pomocy zależy od jej stanu zdrowia w danym momencie. Steve Eichner ma problemy z sięganiem po artykuły z wyższych półek gdy uda się po zakupy, ale przyznaje, że ludzie chętnie mu pomagają, wystarczy tylko poprosić. Steve nie potrzebuje ciągłej asysty osób trzecich w życiu codziennym, Sharon, Tonya i Roger natomiast mają przy sobie wynajętych opiekunów. Każde z nich ułożyło plan dnia i godziny pracy opiekuna tak, by odpowiadały ich indywidualnym potrzebom. Roger otrzymuje pomoc od kilku osób, każda z nich pomaga mu w czym innym: ubieraniu, przygotowywaniu posiłków czy komunikowaniu się ze światem. W ten sposób może mieszkać sam, bez pomocy starszych już rodziców.

Sharon i Tonya także wspierane są przez swoich opiekunów. Tanya twierdzi, że wynajęcie profesjonalisty, który pomaga w codziennych czynnościach jest niesamowicie korzystne, pozwala bowiem pozostać niezależnym od rodziny i podejmować swoje własne decyzje. Minusem natomiast jest według niej fakt, że płatny opiekun to obca osoba, więc rezygnuje się w pewnej mierze z prywatności, odsłaniając przed nim/nią cały swój prywatny świat. Tonya podkreśla, że najważniejsze jest by jak najjaśniej i jak najbardziej stanowczo komunikować opiekunowi swoje potrzeby, tak by dokładnie wiedział/-ła w jaki sposób ma skutecznie pomóc i przy okazji nie zaszkodzić. Bardzo ważne jest zaufanie do opiekuna i mówienie głośno o wszystkim co budzi niepewność u was obu. Według Tonyi, pomoc opiekunów w dużej mierze pomogła jej zacząć znów kontrolować swoje życie.

Dla Sharon wynajęty opiekun też ma ogrom plusów. Jednym z nich jest fakt, że ściąga tym samym ogromny ciężar z barków jej rodziców. To starsi przecież już ludzie więc nie muszą

być aż tak eksploatowani. Psychicznie również łatwiej im żyć, gdy wiedzą, że ich córka ma zapewnioną odpowiednią opiekę na co dzień.

By znaleźć taką profesjonalną opiekunkę czy opiekuna, można popytać znajomych lekarzy i pielęgniarki, dać ogłoszenie do gazety czy zamieścić je w internecie.

Udogodnienia to słowo klucz dla żyjących z FOP. Wszelkiego typu dostosowywanie rzeczywistości ma służyć temu, by mimo ograniczeń móc żyć jak najbardziej samodzielnie i sprawnie. Tonya Barnes podaje ciekawe przykłady w jaki sposób dostosowała swoje najbliższe otoczenie:

Zainstalowano mi podjazd w momencie, w którym nie byłam już w stanie wchodzić po schodach. Ludzie nie zdają sobie nawet sprawy jak bardzo niemożność wchodzenia po schodach ogranicza codzienne życie. Mam zamontowane urządzenia ułatwiające mi mycie się, elektryczne specjalistyczne łóżko, podnoszone elektronicznie krzesło oraz wózek z możliwością pionizowania. Kiedy nie byłam już w stanie wstać z łóżka lub z niego wyjść, zakres obowiązków mojego opiekuna znacznie się zwiększył.

Kiedy Sharon Kantanie wyjechała do college'u i musiała zamieszkać sama, również dołożyła wszelkich starań, by jej najbliższe otoczenie było jak najlepiej dostosowane.

Kupiłam wszelkie możliwe urządzenia, które pomagają mi myć i czesać włosy oraz pielęgnować urodę tak jak każda inna kobieta. Nauczyłam się także prowadzić samochód. Rozpoczęłam naukę w college'u, który był na tyle blisko domu, żeby w każdym momencie wrócić, ale też na tyle daleko, bym czuła się "na swoim". Uczelnia zapewniła mi również wszystkie możliwe udogodnienia.

Steve Eichner przeprowadził się niedawno z okolic Waszyngtonu do Teksasu, gdzie wybudował dom parterowy. Tego typu dom jest nie tylko wygodniejszy dla osób niepełnosprawnych, ale też tańszy i łatwiejszy w budowie. Roger zum Felde natomiast, ciągle ulepsza i dostosowuje swoje najbliższe otoczenie do zmieniających się potrzeb. Niedawno zakupił łóżko, do którego wpina się stojąc, by potem łóżko się obniżyło i ułożyło go we właściwej do snu pozycji.

Dorośli z FOP wymagają różnego stopnia asysty innych osób, zależnie od stanu zdrowia. Ale jak zauważa Tonya Barnes, "Nasze ciała są ograniczone, ale umysły pracują doskonale". Wspieranie ich samodzielności jest bardzo ważne, gdyż uczucie bycia samemu odpowiedzialnym za swój los, powinno być niezależne od ograniczeń ciała. By takie podejście do chorego było możliwe, konieczne jest zaangażowanie się najbliższych oraz wypracowywanie pewnych zachowań "od małego". Steve Eichner twierdzi:

Mimo, że FOP wymusza w życiu chorego pewne poświęcenia, nie możesz pozwolić, by odebrała Ci lub Twojemu dziecku możliwość doświadczania życia. Musisz od początku tworzyć swoją lub dziecka samodzielność. Jako, że istnieje całe mnóstwo przedmiotów ułatwiających codzienne funkcjonowanie, często wystarczy wykazać się kreatywnością i pomysłowością, by poradzić sobie bez pomocy innych. Najważniejsza jest determinacja i chęć samodzielnego rozwiązania problemu.

Tanya Barnes również podkreśla fakt, by nie trzymać dzieci z FOP "pod kloszem", tylko jak najbardziej pobudzać w nich samodzielność i chęć poznawania świata.

To bardzo ważne by pozwolić Twojemu dziecku być po prostu dzieckiem! Pokaż mu jasne granice i zaufaj, że będzie umiało podjąć dobre decyzje. Jestem bardzo wdzięczna moim rodzicom, za to, że nie ograniczali mnie. Bardzo cenię wszystkie moje wspomnienia z dzieciństwa i to ile rzeczy mogłam wtedy zrobić. Jeździłam na rowerze, grałam w piłkę, bawiłam się “w chowanego”, a przez 2 lata nawet prowadziłam samochód!

Utrzymywanie i promowanie aktywnej postawy w życiu, umożliwiło wykształcenie i zachowanie jak największej samodzielności w późniejszym życiu ludzi cierpiących na fibrodysplazję.

Steve Eichner wciąż jest w stanie sam usiąść, gdyż w wieku kilkunastu lat zdecydował się podjąć ryzyko i przeszedł zabieg operacyjny. Zauważył, że jego lewy staw biodrowy zaczyna zrastać się w taki sposób, że w niedługim czasie uniemożliwi mu siadanie, więc lekarze zdecydowali o włożeniu go w gorset w wieku 13 lat. W ten sposób mogli kontrolować pozycję jaką wymuszał zrastający się staw. Dzięki odpowiedniemu ułożeniu stawu, dzisiaj Steve może siedzieć i korzystać z elektrycznego wózka. Według niego to, że siedzi na wózku i sam może się nim poruszać nie wprawia ludzi w zakłopotanie. O wiele trudniej było by zaakceptować postronnym jego widok w nienaturalnie sztywnej pozycji i poruszającego się w przedziwny sposób.

Roger zum Felde stale dostosowuje się i szuka sposobów by jak najdłużej zachować mobilność w obliczu postępującej choroby. Kiedy stracił zdolność pisania lewą ręką, zaczął ćwiczyć pisanie drugą. Zawsze bardzo ważne było dla niego, by móc zarabiać swoje własne pieniądze i być całkowicie niezależnym finansowo. Gdy praca w standardowym czasie (tj. wychodzenie do biura, praca 8 godzin i powrót do domu) stała się niemożliwa, Roger założył własną działalność gospodarczą, by móc pracować w domu (i robił to przez 5 lat). Gdy i ten rodzaj aktywności zawodowej okazał się zbyt wycieńczający, Roger zaczął pracę dziennikarską i zajmuje się redagowaniem materiałów związanych z FOP i pracą przez Internet.

Sharon Kantanie twierdzi, że na nią najlepiej działa skoncentrowanie się na czynnościach, które może jeszcze wykonywać i rzeczach, które są w jej zasięgu. “Každy ma mocne i słabe strony. Moje słabe strony związane są przede wszystkim z ograniczeniami ciała, to z kolei powoduje, że jestem zależna od innych osób”. Wciąż pracuje jako korepetytorka oraz zajmuje się redagowaniem tekstów i inną pracą w zawodzie przez Internet. Tonya Barnes natomiast, nie zastosowała się do sugestii doradcy zawodowego i podjęła studia księgowo. Nie żałuje, bo mogła pracować jako księgowa gdy mieszkała sama. Pomimo, że teraz już nie jest w stanie pracować w zawodzie, jednak bardzo cieszy się z nabytych na studiach i w czasie pracy umiejętności. Uwielbia szyć i haftować, robi to zawsze, gdy ktoś pomoże jej przygotować materiał, nici i igły.

Jeżeli chodzi o radę dla chorych na FOP i ich rodzin, to Roger zum Felde podaje najprostsza “Bądź silny!”. Jego rodzina pomogła mu bardzo, bo nikt nigdy nie mówił “tego nie dasz rady zrobić”, tylko dołożyli wszelkich starań, by mógł dokończyć to co sobie założył. I tak; mógł chodzić ze swoim najlepszym przyjacielem do podstawówki, dostosował całe mieszkanie do swoich potrzeb czy wywalczył finanse z różnych organizacji rządowych i pozarządowych.

Sharon Kantanie przyznaje, “To nie jest łatwa rzecz, nawet jeżeli żyjesz z chorobą od tak dawna, by skupiać się na pozytywach. Ale to chyba jedyne rozwiązanie, by energię inwestować w to co jeszcze możesz zrobić, a nie w to co jest już poza Twoim zasięgiem”.

Steve Eichner ma jeszcze jedną radę dla rodzin dotkniętych FOP:

Zrób to! Nie możesz pozwolić, by strach przed tym co może wyrządzić Ci fibrodysplazja zdemotywowal Cię do życia. Jeśli pozwolisz by lęk Cię opanował, wtedy przegrasz z chorobą. Myśląc o karierze zawodowej, zrób wszystko, by dostosować swoją pracę tak, by wymagała od Ciebie jak najmniej podróży i wysiłku fizycznego. Rozsądnie zaplanuj swoje wykształcenie, by w momencie, gdy nie będziesz już tak mobilny jak wcześniej, mieć zawsze “wyjście awaryjne” i móc choćby pracować za pomocą internetu. Staranne planowanie i odrobina szczęścia to klucz do sukcesu!

O autorze

Myra Bellin jest pisarką, która mieszka i pracuje w Filadelfii. Jej zainteresowanie fibrodysplazją rozpoczęło się po wizycie w Mutter Museum, kiedy to zaczęła zastanawiać się jak kiedyś żył Harry Eastlack. Wtedy zapragnęła poznać innych chorych na tę tajemniczą chorobę. Jej teksty ukazywały się w pismach The Rambler, The Philadelphia Inquirer czy Ceramics Monthly.

Rozdział 23. Szkoła i FOP – dyskusja

Susan Duberstein

“Pierwszy dzień szkoły”

Jest on dla wszystkich osób “zaangażowanych” dniem pełnym emocji. Dzieci myślą o nowych plecakach, piórnikach, o pierwszej samodzielnej jeździe autobusem szkolnym, poznaniu pani wychowawczyni i nowych kolegów oraz koleżanek z klasy. Nauczyciele przejmują się tym, czego dzieciaki muszą nauczyć się w nadchodzącym roku, jaki jest plan wychowawczy, ale też ciekawią się kim są nowi uczniowie lub jak zmienili się przez wakacje ci już znani. Rodzice natomiast są podekscytowani wysyłaniem dzieci w tak wielką przygodę jaką jest szkoła, być może czują lekką obawę o swoje pociechy albo nawet ulgę, że będą mieli kilka godzin dla siebie.

Poczułam te emocje po raz kolejny w roku 2001 podczas egzaminów wstępnych do szkoły medycznej. I jako uczeń “nie tradycyjny” po prawie 11 latach nauki w domu, czułam wyjątkowe emocje i radość!

Każde nowe doświadczenie niesie ze sobą jednak wyzwania, które przecież związane są z trudnościami. Dla rodziców dzieci z FOP, ale i z innymi nieuleczalnymi chorobami, tych trudności jest zdecydowanie więcej, więc tym bardziej martwią się o ich bezpieczeństwo, akceptację rówieśników, oraz zrozumienie istoty choroby przez nauczycieli i pracowników szkoły.

Na stronie internetowej stowarzyszenia IFOPA dostępny jest artykuł pt. “FOP i szkoła” zawierający listę pytań dotyczących fibrodysplazji, na które powinny paść odpowiedzi. Tekst ten przedstawia także zbiór publikacji do przestudiowania oraz przewidywane trudności jak i sposoby ich rozwiązań. Na stronie można też znaleźć pomysły innych rodziców i ich doświadczenia. Artykuł ten nie “odkrywa Ameryki”, ale ukazuje bardzo indywidualne podejście do problemów ucznia z FOP, przekazane przez rodziców i nauczycieli. Uzupełniony jest także przez porady pediatrów mających styczność z dziećmi chorującymi na FOP.

Jestem przyszłym pediatrą i jedną z głównych idei nam przekazywanych jest “myślenie przyszłościowe”. Uczy się nas, żeby skupiać się nie tylko na stanie obecnym dziecka i tym, co spowodowało je do gabinetu lekarskiego, ale do przewidywania sytuacji i problemów, które mogą się pojawić, jak i przygotowania rodziców na zmierzenie się z nimi. Najważniejsze by kanał komunikacyjny między pediatrą a rodzicami był stale otwarty i by obie ze stron były gotowe do dialogu.

Poniżej prezentuję główne problemy, z którymi muszą radzić sobie uczniowie z FOP oraz ich rodzice i opiekunowie. Nie podaję konkretnych imion i okoliczności w jakich żyją, gdyż nie ma to być studium konkretnego przypadku osoby z fibrodysplazją, ale uogólniony przegląd ich wspólnych problemów.

Bezpieczeństwo

Bezpieczeństwo to bezsprzecznie kwestia najważniejsza. Od poważnych powikłań do małych nieznaczących urazów, bezpieczeństwo w FOP ma absolutnie najwyższy priorytet. Najprawdopodobniej mało kto w szkole słyszał o fibrodysplazji, a obowiązkiem rodzica czy opiekuna jest przekazać wiedzę o chorobie wszystkim, którzy mają styczność z dzieckiem. Fakt, zadanie to może okazać się trudne czy kłopotliwe.

Pocieszające jest jednak to, że ogromna większość przekazujących wiedzę o FOP w szkole jak i tych, którzy ją otrzymują jest zwykle bardzo pozytywnie nastawiona.

Jedna z nauczycielek powiedziała mi kiedyś: “klasa musi być jak najbardziej bezpiecznym i komfortowym miejscem dla ucznia chorującego na fibrodysplazję”. Dodała również, że wychowawca lub pedagog szkolny powinien zorganizować spotkanie pracowników szkoły z lekarzem prowadzącym dziecko, tak by to specjalista przekazał wszystkie najważniejsze informacje dot. choroby i żeby można było zapewnić jak najlepsze warunki do nauki. Zebranie wszystkich osób, które mają styczność z dzieckiem zapewni mu/jej kompleksową i fachową opiekę, a opiekunom pewność, że wiedzą jak postępować.

Przeanalizowanie z wychowawcą dziecka całego planu dnia w szkole i planu zajęć lekcyjnych pozwoli Wam przewidzieć problemy, które mogą się pojawić, jak i przygotować pedagoga na rozwiązanie ich w skuteczny sposób. Dzięki przeanalizowaniu wszystkich możliwych problemów i ograniczeń dziecka, zarówno Ty jak i nauczyciel poczujecie się bardziej pewnie.

Należy zauważyć, że odpowiedzialność za dziecko często powoduje ograniczenie przez nauczyciela jej/jego swobody. Z powodu strachu przed niebezpieczeństwem czy obawy przed niezapewnieniem dziecku wszystkiego czego potrzebuje, opiekunowie czy nauczyciele rezygnują z dopasowywania do niego aktywności tym samym tylko ich zabraniając. Nie powinno tak być. By pomóc pracownikom szkoły czuć się kompetentnie w opiece nad dzieckiem, rodzice muszą przekazać im jak największą porcję wiedzy o istocie FOP i sposoby radzenia sobie z mogącymi pojawić się problemami.

Oczywiście to rodzice są głównymi strażnikami bezpieczeństwa dziecka, ale wszyscy inni, którzy je otaczają (nauczyciele, pomoce, opiekunowie, terapeuci, uczniowie) muszą również zachować wszelkie środki bezpieczeństwa. Ale najważniejsze jest, by to dziecko umiało zauważyć niebezpieczeństwa i było jego świadome oraz umiało zareagować gdy zdarzy się taka konieczność. W końcu to ono zawsze będzie żyć z FOP.

Zrozumienie

Jedną z najważniejszych i najwspanialszych rzeczy jest to, że pomimo wielu dolegliwości i ograniczeń, dziecko zawsze jest przede wszystkim dzieckiem. Wielu dorosłych cierpiących na fibrodysplazję wspominało, że najistotniejsze dla nich w szkole było to, by móc czuć się tak jak inne dzieci; bawić się, śmiać i robić to co rówieśnicy. By można było choć na chwilę zapomnieć o FOP. I to jest kwintesencja - zapewnienie bezpieczeństwa jest priorytetowe, jednak należy zapewnić dziecku życie jak najbardziej zbliżone do tego jakie mają jego rówieśnicy.

Relacje rówieśnicze są w przeżywaniu czasu dzieciństwa i dorastania bardzo ważne. Koledzy Twojego dziecka będą wiedzieć tyle o FOP ile przekażą im dorośli i nigdy nie powinny być pomijane w uświadamianiu czym jest fibrodysplazja. Najwięcej i w sposób najodpowiedniejszy do ich wieku dowiedzą się właśnie od chorego kolegi czy koleżanki. Ważne by były wrażliwe na jego/jej specjalne potrzeby ale żeby też stanowili razem grupę, gdyż wsparcie rówieśników i ich przyjaźń ma niesamowitą terapeutyczną moc.

Dzieciaki z klasy mogą wspierać dziecko z FOP w sposób, w który nigdy nie będą mogli ani nauczyciele ani rodzice. W końcu to oni bawią się i śmieją razem, żyją szkolnym życiem i wspólnie dorastają. I to właśnie oni, bez najmniejszego wysiłku i wzmacniając łączące je więzi, mogą pomagać w drobnych czynnościach, jak np. noszenie książek. Będzie to z korzyścią dla obu stron, dziecko cierpiące na FOP nie będzie zależne tylko od dorosłych, a dzieci zdrowe nauczą się pomagania, odpowiedzialności i udzielania wsparcia, stając się tym samym bardziej uczynnymi i empatycznymi.

Kilku rodziców zwróciło też uwagę na umiejętności, które nie są uczone w szkole - asertywność, ambicja, niezależność czy umiejętności społeczne. "Plac zabaw to miejsce, w którym dzieci uczą się tak naprawdę wszystkiego, co pozwoli im funkcjonować w dorosłym życiu", powiedział mi jeden z rodziców. Uczestnictwo w jak najbardziej nieograniczonej formie we wszystkich pozaszkolnych i szkolnych formach aktywności i wsparcie rówieśników może bardzo pomóc w likwidacji ograniczeń. "Bardzo zachęcamy syna by także dawał a nie tylko brał, by zawsze był chętny do pomocy i współpracy" - dodaje inny rodzic. Wzajemność to podstawa każdej dobrej relacji, jeżeli ktoś może pomóc Ci zanieść buty na WF, może Ty wytłumaczysz mu zadanie z matematyki?

Koledzy ze starszych klas również mogą okazać się niesamowitym wsparciem i być jak starsi ochroniarze dziecka. Zauważyłam, że dzieci żyjące z nieuleczalnymi chorobami są zwykle dużo bardziej dojrzałe a posiadanie starszego kolegi czy koleżanki może być dla nich niesamowicie inspirujące. Starsze rodzeństwo w wyższych klasach jest również dla dziecka wspaniałą okazją do nawiązywania nowych znajomości i przyjaźni, jednak to nie to samo co kolega czy koleżanka starsza o parę lat. To jest dopiero powód do dumy!

Równowaga

Koniecznym jest zapamiętać: nic nie jest ważniejsze dla dziecka niż zdobycie odpowiedniego wykształcenia w jak najlepszym komforcie, poczuciu akceptacji i byciu aktywnym w czasie nauki szkolnej. To druga po bezpieczeństwie najważniejsza kwestia w wychowaniu dziecka z FOP. Chęć zapewnienia mu jak największej ochrony i bezpieczeństwa zwykle nie idzie w parze z pragnieniem ucznia by przeżywać szkolny czas tak samo naturalnie i beztrudnie jak zdrowi rówieśnicy. Wyważenie między tymi dwoma aspektami jest chyba najtrudniejsze dla rodziców jak i nauczycieli.

To nieuniknione - musimy mieć świadomość tego, że dziecko z FOP jest "inne". Jednak nie we wszystkich aspektach i na pewno nie gorsze! Choroba może komplikować wiele spraw, jednak z każdą z nich tak naprawdę można sobie poradzić. Wszystko zależy od naszej kreatywności. Zabawy i inne czynności mogą być dostosowane, można przygotować dziecku odpowiednie pomoce, kłaść nacisk na to co może robić bez żadnych ograniczeń. Jedną z mam była bardzo sfrustrowana tym, że nauczyciele mają tendencję do ograniczania swobody jej dziecka z FOP. Najważniejsze jest wyważenie i odkrycie złotego środka, tak by dziecko rzeczywiście było bezpieczne, ale przy tym miało szansę rozwijać się i uczyć jak rówieśnicy.

Gdy dzieci zaczynają dorastać pojawia się kolejny problem: konflikt pomiędzy coraz większym pragnieniem swobody a podejmowaniem rozsądnych decyzji i byciem odpowiedzialnym. Jedną z młodych kobiet, chorych na przewlekłą i nieuleczalną chorobę, powiedziała mi, że najważniejsze było dla niej czucie się taką samą jak wszyscy. Nawet kosztem zaniedbania leczenia i ryzykowania własnym życiem i zdrowiem. "Ciągłe miałam wrażenie, że lekarze i rodzice wszystkiego mi zabraniają" - mówi. Natura młodzieńcza ma to do siebie, że na każdą próbę podporządkowania reaguje buntem.

Najważniejsze jednak usłyszałam od jednej z nauczycielek: "Traktuj swojego ucznia z FOP tak jak każdego innego. Szanuj go, kochaj i wymagaj od niego jak najwięcej". I to jest chyba cała kwintesencja...

Źródła

Poprzednio cytowane źródła, które dostępne są na stronie internetowej o FOP, ujawniają tylko te najważniejsze problemy, które mogą pojawić się w szkole i możliwe sposoby radzenia sobie z nimi. Ze względu na prawo edukacyjne i kraj, możliwości dostosowania sposobu nauczania do dziecka z FOP mogą się bardzo różnić. Dlatego też tak trudno ułożyć uniwersalną listę potencjalnych problemów i ich rozwiązań, dopasowaną do wszystkich chorych w wieku szkolnym. Najłatwiej jest po prostu zapytać, jakie udogodnienia są możliwe w szkole, do której ma dostęp Twoje dziecko.

W tym podrozdziale pragnę wspomnieć o opiekunach “jeden-na-jeden”. Dla grupy uczniów chorujących na fibrodysplazję, pomoc w postaci osoby, która asystuje przy wszystkich szkolnych czynnościach jest niezastąpiona. Niektóre z dzieci zżywiają się ze swoimi opiekunami przez lata nauki, budując z nimi silne przyjacielskie więzi. Dla niektórych uczniów z FOP osoba przydzielona im do pomocy stanowi tylko “wspomaganie” samodzielności, jest angażowana w sytuacjach, w których pomoc jest realnie potrzebna. Istnieje też pewna grupa dzieci, dla których taki opiekun okazuje się być “intruzem” i ograniczeniem... Wszystko zależy od stanu dziecka, poziomu jego samodzielności czy możliwości szkoły w zapewnieniu mu/jej profesjonalnej pomocy w czasie zajęć lekcyjnych.

Niektóre z dzieci czy młodzieży z FOP radzą sobie doskonale tylko przy niewielkiej pomocy rówieśników, inne zaś mogą wymagać bardziej zaangażowanej i indywidualnej pomocy. Oczywiście zakres, w jakim uczeń będzie potrzebował asysty w czasie zajęć zależy od jego stanu zdrowia i może ulegać zmianom w czasie. Zdrowi koledzy mogą zawsze pomóc przy noszeniu plecaka czy podawaniu książek, jednak profesjonalna pomoc często przydaje się podczas bardziej skomplikowanych czy intymnych czynności. Również wtedy, gdy koledzy nie zareagują, a nauczyciel jest zajęty czymś innym, profesjonalny opiekun jest zawsze blisko i gotów do pomocy.

W podjęciu decyzji jaka pomoc jest potrzebna dziecku i w jakim wymiarze, podstawowe jest by dowiedzieć się jakie są możliwości szkoły w tym zakresie, czyli co może zaoferować Twojemu dziecku.

Poza pomocami i opiekunami “jeden-na-jeden”, szkoły oferują cały zakres udogodnień z grupy AT (Assistive Technology). Do sprzętów tych należą wózki inwalidzkie z napędem elektrycznym, ale też proste podstawowe sprzęty, jak podnoszone blaty i inne rzeczy ułatwiające pisanie czy zgłaszanie się do odpowiedzi. By uniknąć tłoku w czasie przerw i ryzyka związanego z urazem, można po prostu pozwolić uczniowi z FOP wychodzić z klasy parę minut wcześniej. By nie dźwigać książek, warto mieć drugi komplet podręczników w szkole. Również duże znaczenie ma odpowiednie miejsce siedzenia w klasie. Te udogodnienia są tylko kwestią organizacji życia szkolnego i nie wymagają żadnych szczególnych środków czy nakładów. AT to wszystkie udogodnienia, które ułatwiają osobom niepełnosprawnym zdobywanie wiedzy, są to zarówno bardzo skomplikowane urządzenia informatyczne, jak i te bardzo proste lecz niezwykle pomocne strategie dot. organizacji pracy z uczniem niepełnosprawnym. Na początek dowiedz się co oferuje szkoła Twojego dziecka. Należy zauważyć, że nie tylko szkoła jest instytucją, która ma fundusze i może organizacyjnie pomóc Tobie i Twojemu dziecku zdobywać wiedzę w odpowiednich dla niej/niego warunkach. Często bardzo pomocny może się okazać lekarz prowadzący, kościół czy inna wspólnota religijna, do której należycie, instytucje rządowe czy grupy wsparcia. Jeden z rodziców zauważył słusznie “Z im większą liczbą ludzi rozmawiam, tym większą mam szansę na uzyskanie pomocy”. Sukces w zbieraniu funduszy dla chorych z FOP (między innymi) zależy w dużej mierze od nagłaśniania sprawy i zapoznawania ludzi z chorobą, często bywa tak, że bardzo chcą pomóc, jednak nie wiedzą jak to zrobić i co jest potrzebne chorym.

Ważny jest też wybór pomiędzy szkołą prywatną i państwową. Rodzice zwracali uwagę na fakt, że szkoły prywatne mają możliwość tworzenia mniej licznych klas i mogą przy tym pozwolić sobie na bardziej zindywidualizowane podejście do ucznia, poświęcając mu/jej więcej czasu i uwagi. Z drugiej jednak strony, dziecko powinno móc uczęszczać do tej samej szkoły co rodzeństwo i dzieci z sąsiedztwa, a to przemawia na korzyść szkół publicznych.

Każde dziecko cierpiące na przewlekłą chorobę będzie wymagało pewnych modyfikacji w jego środowisku szkolnym. Bywa, że szkoły prywatne są bardziej otwarte na dopasowanie się do wyjątkowych potrzeb niepełnosprawnych uczniów, mają większe możliwości terapii zajęciowej i innych dodatkowych form terapii. By podjąć najlepszą decyzję należy po prostu sprawdzić czym dysponuje szkoła, bo może okazać się, że i ta państwowa będzie gotowa otoczyć dziecko należytą opieką i zapewnić mu najlepsze okoliczności do wykształcenia się.

To Ty dbasz o interesy swojego dziecka!

Temat ten będzie zawsze powracał, najważniejsze jednak, żeby zacząć mówić o problemie jak najwcześniej. Należy też pamiętać o czym się rozmawia i z kim, tak by nie pominąć żadnych ważnych faktów oraz by się nie powtarzać.

“Miej zawsze przygotowaną listę pytań dot. sposobu w jaki szkoła (czy inna instytucja) ma zamiar stworzyć Twojemu dziecku odpowiednie dla niej/niego warunki” - mówi jedna z mam. To bardzo dobra i praktyczna rada, by zapisać wszystkie najważniejsze punkty do przedyskutowania na kartce. Często dyskusja obiera nieprzewidziany kierunek, a lista najważniejszych rzeczy do omówienia pozwala uniknąć pominięcia tych spraw, które budzą największy niepokój rodziców i opiekunów dzieci z FOP. Na spotkaniach formalnych, zwłaszcza tych, w których ma brać udział większa liczba osób, warto postarać się by każdy z uczestników miał przed sobą ksero najważniejszych spraw do omówienia. Takie przygotowanie się do dyskusji zapewnia nie tylko niepominięcie żadnej z najważniejszych kwestii, ale daje też możliwość uczestnikom do wcześniejszego przygotowania się do jak najbardziej przemyślanej rozmowy. Nie ma chyba nic bardziej frustrującego niż zebranie wszystkich osób zaangażowanych w opiekę Twojego dziecka i usłyszenie tylko “Tak, tak, to dobry pomysł, pomyślę nad tym i dam znać”. Wcześniejsze przygotowanie się do dyskusji (zarówno rodzica jak i nauczycieli czy opiekunów) pozwoli na jak najlepsze wykorzystanie czasu, który macie by razem omówić potrzeby dziecka i sposób w jaki one mogą zostać zapewnione.

Niektóre z rodzin w Ameryce mają swoich adwokatów czy pracowników socjalnych, którzy pomagają by proces komunikowania potrzeb z nauczycielami i opiekunami dziecka przebiegał jak najsprawniej. Czasem dużo łatwiej idą wszelkiego typu “narady” gdy ma się kogoś, kto Cię wspiera, zarówno organizacyjnie jak i merytorycznie. Przy braku możliwości zatrudnienia profesjonalisty, warto mieć przy sobie kogoś z rodziny lub przyjaciół, by stanowił dodatkową “parę uszu”, tzn. ogarniał sytuację, dbał by nic nie zostało pominięte i zapamiętywał wszystkie ustalenia. Niektórzy rodzice czy opiekunowie twierdzą, że taka osoba wspierająca powoduje, że nauczyciele i wszyscy biorący udział w dyskusji podchodzą do sprawy bardziej poważnie i profesjonalnie.

Bez wątpliwości to Ty jesteś pierwszym i najważniejszym adwokatem Twojego dziecka. To właśnie Ty musisz zadbać o jego interesy, uzmysłwić, że jest dzieckiem o wyjątkowych potrzebach i nauczyć wszystkich, którzy tworzą jego świat, jak tym potrzebom sprostać. Jediną osobą, która całkowicie zdaje sobie sprawę ze swoich wyjątkowych potrzeb, jest samo dziecko. Dlatego bardzo ważne, by w dostosowany do wieku sposób, budzić w dziecku odpowiedzialność za siebie i świadomość swoich ograniczeń związanych z chorobą. Dzieci cierpiące na FOP, pomimo fizycznych ograniczeń, rozwijają się społecznie tak samo

jak zdrowe. Jedna z mam powiedziała mi, że kimś kto najlepiej potrafi zadbać o siebie w środowisku szkolnym i nie tylko, jest jej dziecko we własnej osobie. Czego więcej można oczekiwać?

To ogromna przyjemność i zaszczyt móc uczestniczyć w tworzeniu tego poradnika dla osób i ich rodzin żyjących z FOP. Największe nadzieje w mojej zawodowej karierze pokładam w możliwości towarzyszenia rodzinom przez długie lata, a najwspanialsze jest zaufanie i szczerze oddanie jakim mnie darzą. W tym miejscu pragnę im wszystkim gorąco podziękować... Za gotowość do współpracy, inspirację i każdą, nawet najdrobniejszą, wskazówkę.

O autorce

Susan Duberstein jest studentką IV roku medycyny w SUNY Downstate Medical Centre w Brooklynie, stan Nowy York. Jej przygoda ze stowarzyszeniem IFOPA rozpoczęła się w 2000 roku podczas koncertu charytatywnego organizowanego przez tą właśnie organizacją. W lecie 2004 roku odbywała staż w laboratorium badań nad FOP, a w lipcu 2010 roku rozpoczęła specjalizację z neurologii dziecięcej w Albert Einstein College of Medicine.

Rozdział 24. FOP i szkoła – Jak dostosować edukację do FOP?

FOP zazwyczaj nie ma wpływu na możliwości umysłowe chorego czy jego zdolności poznawcze. Utrudnia jednak fizyczne i stereotypowe “bycie uczniem” z powodu postępującego upośledzenia ruchowego. Dziecko chorujące na FOP musi być traktowane w szkole w szczególny sposób; wymaga zapewnienia bezpieczeństwa, delikatności czy zorganizowania najbliższego otoczenia w czasie lekcji tak, by sięganie po przedmioty, książki, itd. wymagało od niego jak najmniej wysiłku.

Konieczne udogodnienia mogą zmieniać się wraz z dorastaniem dziecka i przekraczaniem przez nie kolejnych szczebli edukacji, jednak większość z nich pozostanie taka sama przez lata. Zauważ, że ten artykuł odnosi się tylko do amerykańskiego modelu edukacji.

Przedszkole, zerówka i szkoła podstawowa

W pierwszych latach dzieciństwa, maluchy z fibrodysplazją nie różnią się tak naprawdę od swoich rówieśników. Niektóre z nich mogą jedynie doświadczać sztywności w górnych częściach ciała lub zaburzeń równowagi, jednak generalnie ich ciała funkcjonują tak jak u zdrowych dzieci. Najważniejsze jest więc zapewnienie im bezpieczeństwa, by zminimalizować jak najbardziej ryzyko urazu, który może wywołać rzut choroby. Gdy Twoje dziecko ma rozpocząć naukę w żłobku lub przedszkolu, powinieneś wybrać się na osobistą rozmowę z opiekunkami, przedszkolankami i dyrekcją w celu przedstawienia im istoty FOP, zagrożeń i szczególnych potrzeb Twojego dziecka. Na takim spotkaniu powinny się znaleźć wszystkie osoby, które będą miały kontakt z dzieckiem, w tym pielęgniarka, pomoce, rehabilitanci, logopedzi, pedagog, psycholog i inni. Wszystkie wnioski można spisać, by ułatwić przyszłą pracę z dzieckiem, a zapiski te mogą również posłużyć do stworzenia indywidualnego planu pracy z dzieckiem (w edukacji polskiej nazywanego IPET - Indywidualny Program Edukacyjno-Terapeutyczny).

Co powinniśmy wziąć pod uwagę na tym etapie edukacji dziecka:

Opiekun/-ka “jeden na jeden”, czyli osoba, które przez cały czas trwania zajęć szkolnych będzie towarzyszyć Twojemu dziecku, asystować i mu pomagać. Najważniejszym zadaniem takiej osoby będzie uchronienie dziecka przed upadkiem, urazem, przypilnowanie, by unikało śliskich powierzchni, schodów, było bezpieczne przy zabawie itd. Gdy dziecko podrośnie, opiekun „jeden na jeden” pomaga również w czynnościach toaletowych, przy posiłkach, nosi tornister i inne pomoce, pomaga w zorganizowaniu otoczenia dziecka w czasie lekcji, robi notatki, gdy jego ręka jest za mocno obciążona, oraz zapewnia bezpieczeństwo podczas zmian klas i poruszania się po szkole. Wy, jako rodzice, musicie zdecydować czy dziecko potrzebuje takiej opiekunki, jakie mają być jej/jego obowiązki itd.

Biurka i stoły muszą być ustawione w jak najwygodniejszej pozycji, tak by nie nadwyręzać mięśni karku, ręki, barków itd. podczas pisania, rysowania czy innych zajęć. Zwłaszcza na początku nauki pisania warto zadbać by blat biurka był ustawiony pod kątem, co jeszcze bardziej zmniejszy szanse na nadwyrężenie mięśni. Biurko, w którym reguluje się wysokość i nachylenie blatu sprawi, że w ciągu roku będzie można zmieniać jego ustawienie i dostosowywać do zmieniających się potrzeb dziecka. Biurko czy stół powinno być również dostosowane do wózka inwalidzkiego, o ile dziecko już go używa. Ważne by wózek mógł być przysunięty jak najbliżej blatu, tak by tym samym zwiększyć jak najbardziej komfort w obrębie pleców i rąk. Dwa połączone ze sobą stoły w kształt litery L też są dobrym pomysłem.

Uchwyt do książki czy papieru może okazać się niesamowicie przydatny, zwłaszcza gdy dziecko ma trudności z pochyleniem głowy nad książką, zeszytem czy kartką papieru.

Siedzenie, krzesło dla dziecka z FOP musi być zawsze stabilne, miękko obite i ustawione na takiej wysokości by jego stopy leżały płasko na ziemi, co z kolei umożliwi odpowiednie podparcie dla kręgosłupa. W zależności od pozycji rąk dziecka, może mieć podłokietniki czy być obrotowe.

Siedzenie na podłodze podczas takich zajęć jak krąg czy odpoczywanie może być trudne dla dziecka, jeżeli nie potrafi ono siedzieć bez podparcia. Można mu w tym pomóc poprzez użycie siedzisk, worków sako, poduszek czy wałków.

Odpoczynek dla stóp, czyli pozycja z uniesionymi nogami pozwoli zmniejszyć napięcie w mięśniach i zrelaksować ciało.

Siedzenie w pierwszej ławce jest konieczne, bo uczniowie z FOP mają zazwyczaj trudności z odwróceniem głowy i powinni siedzieć jak najbliżej nauczyciela i tablicy. Jest to tym bardziej ważne, że w fibrodysplazji często występuje utrata słuchu.

Plecaki - zdecydowanie najlepszym wyborem będzie plecak na kółkach do ciągnięcia a nie noszenia na plecach, wyposażenie dziecka w dwa komplety podręczników lub zlecenie dźwigania jego przyborów szkolnych opiekunowi.

“Pick me stick”, czyli urządzenie wymyślone przez rodziców dzieci z FOP. To po prostu patyk ze wstążeczką na końcu, które dziecko podnosi zgłaszając się do odpowiedzi (ogranicza to konieczność podnoszenia i nadwyrażania ręki).

Modyfikacje sposobów sprawdzania wiedzy - dziecko z FOP może potrzebować więcej czasu na napisanie sprawdzianu czy inną formę sprawdzania wiedzy, zwłaszcza jeśli wymaga ona pisania dużej ilości tekstu.

Szatnia - wieszak na ubranie dziecka z FOP powinien być niżej niż dla zdrowych dzieci, by łatwo i wygodnie mogło ono zawieszać samo swoje rzeczy (to ważne, by nie wyręczać go we wszystkim i pobudzać jego samodzielność). Poza tym, najlepiej gdyby miejsce to było jak najbardziej ustronne i aby dziecko nie było narażone na przedzieranie się przez tłum.

Terapia zajęciowa i terapia ruchowa powinny razem dążyć do poprawy zdolności manualnych dziecka, motoryki małej i równowagi oraz do treningu umiejętności samodzielnego wstawania, klęknięcia czy korzystania z toalety. W razie potrzeby, rehabilitanci mogą pracować z dzieckiem nad utrzymaniem giętkości stawów, siły mięśni i redukowaniu sztywności.

AT (Assistive Technology) - to wszystkie przedmioty, które pomagają osobie niepełnosprawnej wykonać wyznaczone zadanie, m.in. uchwyty, dostosowane klawiatury, myszki, długopisy, piloty, przyciski, chwytaki i inne. Przedmioty, które będą dostosowane do dziecka zależą od jego potrzeb, które zgłasza ono samo, jak i jego nauczyciele, rehabilitanci, terapeuci i rodzice. Wszystkie te udogodnienia mają na celu zmniejszenie obciążenia ucznia przy jednoczesnym pozwoleniu mu na aktywność taką jak rówieśnicy.

Niezależność - szkoła powinna jak najbardziej promować niezależność i samodzielność dziecka, poprzez dostosowanie zajęć tak, by mu to umożliwić. W tym celu nauczyciele i

opiekunowie mogą zlecać mu zadania w dostosowanych okolicznościach, np. przenoszenie dziennika w czasie lekcji gdy nie ma tłoku na korytarzach szkolnych, pomaganie młodszemu dziecku w czasie lunchu, wyrzucanie śmieci itd.

Odwiedziny rodzica - może poprosić on o pokazanie sali, w której uczy się dziecko, by zwrócić nauczycielom i opiekunom uwagę na niebezpieczeństwa; wąskie przejścia między ławkami i plecaki na podłodze, dywaniki (które powinny być przyklejone do podłoża). Warto też wizytować klasę w ciągu roku szkolnego a nie tylko na początku.

Wychowanie fizyczne - ćwiczenia różnią się stopniem trudności i prawdopodobieństwem urazu, od prostych, jak gimnastyka, rozciąganie, po bardziej skomplikowane i urazowe, np. elementy akrobatyki czy gry zespołowe. Każde z ćwiczeń fizycznych może być dostosowane do wymagań i możliwości dziecka z FOP, o ile oczywiście jego stan pozwala na jakiegokolwiek ćwiczenia fizyczne. Jeżeli nie, dziecko może zostać zwolnione z WF-u, mieć przygotowany specjalny program zajęć dostosowany do możliwości, lub wymiennie korzystać z rehabilitacji. Są szkoły, gdzie zajęcia z wychowania fizycznego odbywają się na basenie, dziecko z FOP zazwyczaj może w takich lekcjach brać udział.

Przerwy i boisko szkolne - dla dziecka z FOP najważniejszym elementem życia w szkole jest zapewnienie mu bezpieczeństwa. Jeżeli ma ono opiekuna "jeden-na-jeden", to jest to właśnie jego zadanie, by zminimalizować ryzyko jakiegokolwiek.

Ważne, by dziecko nie czuło ciągle swojego opiekuna "na plecach" i by miało możliwie jak najwięcej swobody, przy jednoczesnym zapewnieniu mu bezpieczeństwa i opieki.

Im dziecko starsze, tym trudniej je upilnować. To naturalne, że chce razem z rówieśnikami biegać, wspinać się po drzewach i płotach, grać w gry na podwórzu. A to z kolei może być dla niego zbyt niebezpieczne. Zadaniem opiekuna, nauczycieli czy rodziców będzie pomoc w zaaranżowaniu takich zabaw, które będą ciekawe dla wszystkich dzieci ale i bezpieczne dla dziecka z FOP. Można do tego celu użyć miękkich piłek, dużych kawałków kredy, wiaderek, łopatek do piasku itd.

Zabawy po zajęciach szkolnych - dziecko z FOP powinno również mieć możliwość brania udziału w zabawach i zajęciach pozalekcyjnych. Jeżeli będzie to konieczne, szkoła powinna zatrudnić osobę do zapewnienia mu ochrony i zadbania by wszystkie aktywności były bezpieczne i jak najlepiej dostosowane do potrzeb. To czy pomoc będzie potrzebna poza godzinami zajęć lekcyjnych zależy od stanu dziecka, jego potrzeb i możliwości jak i stopnia zaangażowania rodziców.

Dojazd do szkoły - dziecko z FOP powinno mieć osobistą opiekunkę lub opiekuna podczas podróży do i ze szkoły. Poza tym, osoba ta powinna być odpowiednio przeszkolona o istocie choroby, zdawać sobie sprawę z niebezpieczeństw i ograniczeń dziecka, dbać o zapinanie przez nie pasów oraz jego ogólne bezpieczeństwo. Dzieci chorujące na fibrodysplazję powinny mieć także zapewniony transport spod drzwi domu pod samą szkołę gdyż stanie na przystanku i czekanie na autobus szkolny zwiększa ryzyko urazu.

Zasady bezpieczeństwa - to bardzo ważne by pozostali uczniowie w klasie zdawali sobie sprawę, że ich wyjątkowy kolega czy koleżanka wymaga szczególnego traktowania, szczególnie jeśli chodzi o jego bezpieczeństwo. Rodzic lub nauczyciel powinien w dostosowany do wieku sposób porozmawiać z dziećmi o FOP i o tym jak ważne jest w tej chorobie zachowanie bezpieczeństwa. Należy zwrócić dzieciom uwagę by zawsze przysuwały swoje krzesła do biurka, odwieszaly kurtki, dbały by nic nie leżało na podłodze i by nie przepychały się w drodze na przerwę. Rodzice muszą także opracować z opiekunami i

nauczycielami strategię działania w momencie alarmów przeciwpożarowych, pożaru, czy innych nagłych wypadków, np. zadławienia.

Zebrania - by umożliwić wszystkim osobom obcującym z dzieckiem w szkole (nie tylko nauczycielom i opiekunom) poznanie jego choroby i szczególnych potrzeb, rodzice powinni mieć również możliwość rozmowy i spotkania z kucharkami, pomocami, woźnymi itd.

Uwrażliwianie - spotkania, na których wyjaśnia się problem fibrodysplazji (z rodzicami zdrowych dzieci, uczniami itd.) pozwolą im zapoznać się z istotą choroby i zmniejszą szanse na traktowanie dziecka z FOP w nieodpowiedni sposób w przyszłości (wyśmiewanie, obrażanie). Może to być spotkanie w kameralnym gronie lub wykład przed całą szkołą, ważne by przekazać jak naprawdę wygląda życie z tą nieuleczalną chorobą i skąd wynika konieczność szczególnego traktowania chorych.

Komunikacja - niektórzy rodzice dzieci z FOP zdecydowali, że najlepszą drogą do przekazania informacji o chorobie, jest napisanie listu do osób obcujących z ich dzieckiem. Zwłaszcza dla rodziców dzieci zdrowych to najlepsza metoda by uzyskać rzetelne informacje przekazane przez dorosłych. Taki list może otworzyć drogę do szczerej rozmowy między rodzicami.

Nagle wypadki - karta chorego stowarzyszenia IFOPA powinna być zawsze przechowywana przez wychowawcę oraz zawierać numery telefonu do osób, z którymi należy kontaktować się w razie wypadku lub innej sytuacji nagłej (mamy, taty, pediatry).

Gimnazjum, szkoła średnia

Większość z udogodnień z poprzednich etapów edukacji będzie mieć zastosowanie również w gimnazjum i szkole średniej. Na tym etapie nauki należy zwrócić szczególną uwagę, by pomóc uczniowi z FOP osiągnąć biegłość w pisaniu, czytaniu, rozumieniu i poznawaniu świata, jak i we wszelkiej aktywności pozalekcyjnej.

Opiekun/-ka - zakres jej/jego obowiązków rozszerza się gdy uczeń z FOP przechodzi na wyższy poziom edukacji. W zależności od potrzeb, taka osoba ma za zadanie: asystowanie w lunchu i czynnościach toaletowych, przenoszenie plecaka i książek z klasy do klasy, organizowanie otoczenia na zajęciach (np. laboratoryjnych), notowanie, przepisywanie zadań oraz dopilnowanie by uczeń dotarł na miejsce lekcji na czas i przede wszystkim - bezpiecznie.

AT (Assistive Technology) - w momencie gdy ilość materiału i zadań w szkole się zwiększa, FOP może znacznie obniżyć możliwości ruchu ucznia. Na tym etapie pomoce AT powinny skupiać się na poprawie mobilności dziecka, (tj. wózki z własnym napędem, skutery, kule) oraz na ułatwieniu posługiwania się sprzętem elektronicznym (dostosowane laptopy, bezprzewodowe klawiatury, myszki i inne).

Modyfikacje sposobów sprawdzania wiedzy – czyli np. możliwość ustnego zaliczenia sprawdzianu, wydłużenie czasu przeznaczonego na napisanie pracy pisemnej czy zmniejszenie ilości zadań domowych.

Nauczyciele powinni przyzwyczaić się do udogodnień dla osób z FOP. Panuje zasada, że dla nich wydłuża się czas sprawdzania wiedzy o 50%, tj. na 60-minutowy test przeznacza się minut 90. Poza tym, osoba, która pomaga uczniowi może również wymasować mu kark czy ręce, gdy nastąpią sztywnienia, może za niego pisać dyktowane odpowiedzi do testu,

zdecydować o zmianie pomieszczenia, w którym odbywa się sprawdzanie wiedzy itd. W sytuacji, gdy uczeń musi przystąpić do egzaminu, który trwa długo, należy umożliwić mu podzielenie go na 2 lub nawet 3 części.

Szkoły policealne, studia i zatrudnienie

Edukacja policealna obejmuje: szkoły i technika policealne, studia, college i inne. Wszelkie informacje o dostosowaniu uczelni do potrzeb osób niepełnosprawnych, w tym osób z FOP, znajdziesz na stronach tychże szkół i uczelni.

Jak znaleźć przydatne akcesoria?

Aby uzyskać więcej informacji na temat FOP i szkoły oraz pomysłów na dostosowanie otoczenia, proszę zajrzeć do:

- Rozdziału 25., gdzie znajduje się lista przedmiotów, które mogą być pomocne w szkole i codziennym życiu
- Katalogu Zasobów IFOPA (The IFOPA's Catalog of FOP Resource) dostępnego na stronie internetowej IFOPA - www.ifopa.org. Przejrzyj działy: *Elektronika* (Electronics), gdzie znajdziesz propozycje udogodnień komputerowych, *Zasoby informacyjne* (Informational Resources) – wiadomości dla dzieci i młodzieży oraz *Edukacja i rekreacja* (Education and Recreation).

Prawa studentów niepełnosprawnych w Stanach Zjednoczonych

W USA istnieją prawa, które zapewniają uczniom niepełnosprawnym możliwość nauki od przedszkola aż po uczelnie wyższe. Jednym z podstawowych praw jest Akt o Edukacji Osób Niepełnosprawnych (IDEA), federalne prawo, które nakłada na szkoły publiczne obowiązek dostosowania się do indywidualnych potrzeb uczniów niepełnosprawnych, tak by zapewnić im jak najbardziej odpowiednie warunki do pobierania nauki. Jeżeli uczeń wymaga indywidualnego toku nauki, otrzymuje wtedy tzw. IEP (IPET - Indywidualny Program Edukacyjno-Terapeutyczny).

Drugim aktem prawnym, który wspiera inkluzję osób niepełnosprawnych jest zapis 504 Aktu Rewalidacyjnego (Rehabilitation Act), który mówi o zakazie dyskryminacji osób niepełnosprawnych w instytucjach państwowych, czyli np. w szkołach. Poza tym, zakłada równe traktowanie na wszystkich płaszczyznach wszystkich uczniów. Więcej informacji na temat tej ustawy na www.wrightslaw.com

W USA to stan dziecka z FOP i jego indywidualne potrzeby decydują o wszelkich udogodnieniach jakie należy mu zapewnić. By dowiedzieć się jak najwięcej o możliwościach szkoły czy przedszkola lub uczelni wyższej dotyczących zapewnienia Twojemu dziecku jak najlepszych warunków, wybierz się do osób odpowiedzialnych w tejże instytucji za naukę osób niepełnosprawnych. Możesz również skorzystać z informacji zawartych na stronie www.wrightslaw.com lub w magazynie dla rodziców Exceptional Parent Magazine czy na stronie www.EParent.com. Bez względu na to jaki jest poziom wiedzy rodzica dziecka z FOP o nauczaniu specjalnym, najważniejsze by kierował się szacunkiem i chęcią przekazywania wiedzy o FOP, a to spowoduje, że dziecko będzie miało możliwie najlepsze warunki do nauki.

Rozdział 25. Poszukiwanie informacji

Sharon Kantanie

W dobie Internetu, pozyskiwanie informacji stało się dużo łatwiejsze. Jednakże, z uwagi na specyfikę FOP i potrzeby pacjenta może to nie być wcale łatwe. Oto kilka wskazówek, które sprawią, że ich zdobycie stanie się nieco łatwiejsze.

Jednym z pierwszych źródeł dla wielu rodzin okazują się inne rodziny pacjentów z FOP. Nawet jeśli ludzi tych dzielą odległości geograficzne, pomocy można udzielić telefonicznie lub za pomocą poczty elektronicznej e-mail. Jednym ze sposobów skontaktowania się z wieloma rodzinami na raz jest FOPonline, internetowa grupa dyskusyjna. Jest o wiele łatwiej móc polegać na doświadczeniu innych, którzy mają te same problemy niż zaczynać poszukiwać informacji samemu i „od zera”.

Możesz dowiedzieć się o wyjątkowych wynalazkach, jak holder (trzymacz) do łodów, automatyczny odwracacz stron i widelec na długiej ręczce lub dowiedzieć się jak inne rodziny radzą sobie w tak różnych aspektach, jak chodzenie do szkoły czy przebijanie uszu. Jeśli chcesz uzyskać więcej informacji o FOPonline, skontaktuj się z IFOP: 407-3654194 lub e-mail: together@ifopa.org.

Kolejnym dobrym źródłem informacji jest Katalog Zasobów FOP (IFOPA's Catalog of FOP Resources) w ramach IFOPA, dostępny na stronie IFOPA: www.ifopa.org. Jest to baza danych o narzędziach i gadżetach, w tym przedmiotów używanych przez członków IFOPA oraz pozycji starannie zgromadzonych z katalogów wyposażenia, stron internetowych i przekazów ustnych. Jeśli nie masz dostępu do Internetu, skontaktuj się z IFOPA – będą radzi, gdy udzieli Ci pomocy.

Co zrobić, jeśli nadal nie możesz znaleźć tego czego szukasz? Wtedy musisz uruchomić swoją kreatywność. Jeśli masz dostęp do Internetu, przejdź do swojej ulubionej wyszukiwarki (np. Google). Wpisując dobre hasła do wyszukiwarki, szybko i sprawnie możesz wyszukać informacje. Jeśli wpisane opisy nie są zbyt jasne, możesz uzyskać za dużo wyników, a linki najbardziej przydatne, mogą nie pojawiać się na pierwszych stronach. Jeśli po wpisaniu hasła, nie dostrzegasz tego, czego szukasz, spróbuj zmienić słowa. Czasami można natknąć się na link niezawierający informacji, których właśnie potrzebujesz, ale wyda się interesujący lub zawiera coś, co może być przydatne później. Zaradne osoby zapisują również te linki!

Innym dobrym rozwiązaniem jest zadawanie pytań profesjonalistom. Terapeuci zajęciowi mogą okazać się „przydatni”, ponieważ mają dostęp do informacji np. o specjalistycznych akcesoriach. Lekarz może być niezbędny, jeśli chodzi o kwestię zdrowia lub znalezienie odpowiedniego opiekuna. Pomocnik nauczyciela, oprócz niesienia pomocy, może znać narzędzia, prowadzące do zwiększenia niezależności.

Magazyny związane z tematyką niepełnosprawności również są dobrym źródłem wiedzy. Z uwagi na nawroty FOP wynikające z progresywnego charakteru choroby, trzeba pamiętać o tym, że nigdy nie wiadomo, kiedy coś co czytaliśmy miesiąc temu, może okazać się przydatne. Warto również, będąc na liście dyskusyjnej, zapytać o najlepszych producentów urządzeń dla osób niepełnosprawnych.

Zawsze natomiast możesz po prostu „ruszyć głową”! Możesz na przykład zaprojektować gadżet, który jeszcze nie istnieje. Jeśli masz pomysł, ale nie masz możliwości, aby skonstruować coś samodzielnie, możesz poszukać pomocy. Chorzy z FOP opracowali łóżko, które można podnieść do pozycji stojącej czy rower dostosowany dla dzieci z tą właśnie chorobą.

FOP często wymaga myślenia kreatywnego. Każdy człowiek ma inne potrzeby oraz inne możliwości. Mam nadzieję, że ten artykuł ukazał Ci kilka punktów wyjścia, które

pomogą Ci znaleźć to, czego potrzebujesz. Przeczytaj dalej, aby uzyskać więcej sugestii, gdzie się zwrócić o pomoc. Lista wymienionych zasobów pochodzi m.in. z informacji od członków IFOPA na całym świecie, jak również informacji z Katalogu Zasobów FOP IFOPA (IFOPA's *Catalog of FOP Resources*), dostępnego na stronie internetowej IFOPA: www.ifopa.org. (Przejdź do trybu online, by zobaczyć zdjęcia i zdobyć więcej informacji.).

Sypialnia i łazienka

Pozycja	Opis	Gdzie można znaleźć
Mangar International "The Elk" and "Pillow Lift" plus various Bath Lifts	Dźwigi transferowe, "The Elk" – jeśli spadłeś i nie doznałeś urazu, poduszka pomaga wstać	http://www.mangar.co.uk Tel: 01544 267674 in United Kingdom
Paski do podciągania się na łóżku	Paski mogą być pomocne przy zmianie pozycji w łóżku	Dostępne w sklepach z wyposażeniem medycznym
Poduszki i materace	Dostępne różne opcje	Zobacz "Staying comfortable" (Komfort) w "Różne tematy od stóp do głów" ("Miscellaneous topics from head to toe") w rozdziale 12. Zobacz także Katalog Zasobów FOP, dostępny na stronie IFOPA: www.ifopa.org .
Łóżko stojące	Łóżko, które może być podnoszone do pozycji stojącej	Therapy Stand Up Bed LogicMove założone przez Sacon. Centrala w Szwajcarii http://www.teamsacon.com team.sacon gmbh falkenstrasse 129 ch-4106 therwil Telefon: +41 61 422 26 26 Fax: +41 61 422 26 06 E-mail: info[at]team-sacon.ch
Intercomy	Przydatne do komunikacji nocą (a także innych pór dnia)	Można wykorzystać domofony lub zainstalować specjalną sieć intercom. Alternatywą jest użycie systemu Panasonic PBX, podobnego jak te stosowane

		w biurach. Jest to bardzo uniwersalna opcja, która może zapewnić komunikację z pomieszczenia do pomieszczenia lub w całym domu, ale jest to duży wydatek, a sprzęt może wymagać profesjonalnej instalacji.
Baterie sanitarne	Pomagają użytkować kran osobom z ograniczonym zasięgiem	Dom wykonany z zawiasów, kołków i styropianu – o lekkiej konstrukcji (patrz Katalog Zasobów FOP, dostępny na stronie IFOPA: www.ifopa.org)

Modyfikacje zlewu	Pomagają użytkować kran osobom z ograniczonym zasięgiem	Instalacja baterii z wysięgnikami z osobnymi kontrolkami, które mogą być montowane z przodu umywalki (patrz Katalog Zasobów FOP, dostępny na stronie IFOPA: www.ifopa.org)
Baterie bezdotykowe Kohler i krany Delta E-Flow (z elektronicznymi bateriami)	Baterie rozpoznają kiedy człowiek jest w pobliżu i włączają/wyłączają się automatycznie	www.kohler.com or www.deltafaucet.com Contact a Dealer Kohler lub Delta w Twojej okolicy
Toaleta montowana na ścianie Vitra	Może być zamontowana w odpowiedniej wysokości, dopasowanej indywidualnie	www.vitra.com Skontaktuj się dealerem Vitra w Twoim kraju http://usa.vitra.com.tr
Podnoszona deska toalety	Montowane na toalecie, może się podnosić siedzisko na określoną wysokość	Skontaktuj się firmą zaopatrującą w sprzęt medyczny w Twojej okolicy
Inteligentna toaleta (połączenie toalety z bidetem) - Washlet	Sedes ze zintegrowanym bidetem (podmywanie wodą)	www.washlet.com lub skontaktuj się z dealerem Toto
Clessence “Advanced Toilet Seat” (“Postępowy sedes”)	Sedes bidetowy pasuje do większości toalet, umożliwia podmywanie okolic pośladków i kobiece podmywanie	www.ncmedical.com lub 800-8219319
Toilelevator (podwyższenie toalety)	Instalowany pod standardowym WC, podnosi toaletę o 3.5 cala (8,89cm)	www.ncmedical.com lub 800-8219319
Poręcze łazienkowe	Dla bezpieczeństwa w łazience	www.linido.com (firma międzynarodowa)
Prysznice bez progów	Brak progów dla łatwiejszego wejścia	www.barrierfree.org , 877-717-7027 Możesz również wybudować niestandardowy prysznic bez

		progów (w celu zapobiegania poślizgnięciu, zalecane jest ułożenie 1 calowych (2,54 cm) matowych płytek - antypoślizgowych)
Oximed	Adaptory łazienkowe, specjalne łóżka, materace, itp.	www.oximed.com.br Brazylia
Handicare	Poruszanie się, obsługa pacjentów, bezpieczeństwo łazienki, windy schodowe, adaptacja samochodów	www.handicare.com (firma międzynarodowa)

Akcesoria komputerowe

Pozycja	Opis	Gdzie można znaleźć
Targus Wireless Multimedia Presenter	Bezprzewodowy manipulator kulkowy z dodatkowymi funkcjami	www.targus.com
Manipulatory kulkowe (trackball)	Dostępne jako urządzenia przewodowe i bezprzewodowe, może stanowić zamiennik myszy do komputera	Kensington (www.kensington.com) i Logitech (www.logitech.com) Obydwie firmy produkują manipulatory kulkowe
Rollermouse Pro (mysz i klawiatura w jednym)	Zaprojektowany jako ergonomiczna alternatywa dla myszy	www.rollermousepro.com Dostępne demo i film online
Klawiatura ekranowa	Na ekranie widzimy klawiaturę, a za pomocą ruchów myszy wpisujemy słowo	www.lakefolks.org/cnt (do PC), www.ahf-net.com/reach.htm (doPC) lub www.assistiveware.com/keystrokes.php (do Mac),
Klawiatura BAT (klawiatura jednoręczna)	Klawiatura może być operowana jedną ręką	www.infogrip.com or 800-397-0921 (patrz Katalog Zasobów FOP, dostępny na stronie IFOPA: www.ifopa.org)
Klawiatura ergonomiczna	Wiele firm produkuje klawiatury ergonomiczne, czyli funkcjonalne i dostosowane do możliwości użytkownika	www.ergonomicsmadeeasy.com
Oprogramowanie do rozpoznawania mowy	Użycie komputera do mówienia przez mikrofon	Dragon (PC i Mac): www.nuance.com I MacSpeech: www.macspeech.com
Bezprzewodowe sterowanie sprzętem domowym Home Control	Systemy komputerowe są aktywowane głosem, co umożliwia kontrolowanie prawie wszystkiego w Twoim środowisku	www.multimediasdesigns.com lub 888-353-3996

Ergomart do montażu komputera	Można podnosić, opuszczać i przechylić ekran komputera. Istnieje możliwość montażu na ścianie lub biurku.	www.ergomart.com
Regulowana podkładka pod klawiaturę	Pozwala na utrzymanie klawiatury na wyregulowanej wysokości, jak również nachyleniu	Firmy zajmujące się tym: www.humanscale.com , www.neutralposture.com
Baza danych Abledata	Baza wspomagających produktów technologicznych i sprzętu. Pomaga lokalizować krajowe i międzynarodowe spółki.	www.abledata.com or 800-227-0216
RESNA (Rehabilitation Engineering & Assistive Technology Society of North America) – Inżynieria Rehabilitacji Ruchowej i Towarzystwo Wspierania Technologii Ameryki Północnej	Projektowanie pomocy technicznej	www.resna.org lub 703-524-6686
National Council on Independent Living (Krajowa Rada na Rzecz Życia Niezależnego)	Oceniają Twoje potrzeby i pomagają ulokować fundusze.	www.ncil.org lub 877-525-3400

Gotowanie i spożywanie posiłków

Pozycja	Opis	Gdzie to znaleźć
Prywatne blendery	Przydatne dla osób ze zrośniętą szczęką	Poszukaj w lokalnych sklepach z asortymentem kuchennym
Mini roboty kuchenne/ mini krajalnice	Przydatne dla osób ze zrośniętą szczęką	Poszukaj w lokalnych sklepach z asortymentem kuchennym
Ośłona na talerz	Nakłada się ją na talerze, dla tych, którzy muszą zebrać swoje jedzenie, aby je unieść na widelcu	www.ncmedical.com lub 800-8219319
Mieszadło	Automatycznie miesza zawartość w naczyniu	www.chefscatalog.com
Przedłużone przedmioty	Widelec z przedłużeniem, z zagięciem; łyżka z przedłużeniem, z zagięciem	www.ncmedical.com lub 800-8219319

Widelec Golf Club	Widelec z przedłużeniem	Własnej roboty widelec, uzyskany po odcięciu trzonu kija golfowego na odpowiedniej do potrzeb długości i zespolić z widelcem klejem epoksydowym
Łyżkowidelec	Widelec i łyżka w jednym	Wykonane samodzielnie zespolenie łyżki z widelcem (można gotowe zakupić)
Nóż półokrągły	Może być użytkowany jedną ręką	www.ncmedical.com lub 800-8219319
Przybory obrotowe	Pozwalają obracać przybory i utrzymać jedzenie na poziomie	www.ncmedical.com lub 800-821-9319
Przybory elastyczne	Elastyczna rączka rozciągająca się do długości 14 cali	www.pattersonmedical.com lub 800-323-5547
Długie słomki	Słomki dłuższe od przeciętnych	Przejrzyste i elastyczne słomki od: www.ncmedical.com lub 800-8219319
Kubek niekapek/kubek z dziubkiem	Może być używany w pozycji leżącej	www.pattersonmedical.com lub 800-323-5547
Drink-Aide	Izolowany pojemnik, bez możliwości rozlania (z wężykiem i ustnikiem umożliwiającym picie bez używania rąk)	www.drink-aide.com lub 800-3367022
Aksesoria do spożywania posiłków	Dostosowania dla łyżek, widelców itp.	www.expansao.com

Garderoba i oporządzenie

Pozycja	Opis	Gdzie to znaleźć
Szczotka na długiej rączce	Szczotka domowej roboty, przystosowana do indywidualnych potrzeb	Umieścić rączkę szczotki w rurce i zabezpieczyć je poprzez skręcenie śrubką. Zobacz obrazek w Katalogu Zasobów FOP, na stronie IFOPA: www.ifopa.org
Szczotka i grzebień na długiej rączce – wariant 2	Rączki mają długość 14.5 cali, z opcją specjalnej szczotki do mycia głowy	www.ncmedical.com lub 800-8219319

Kijek do ubierania i rozbierania się	Długi kij z różnymi hakami na obu końcach. Może być używany do rozmaitych celów.	Większość sklepów medycznych powinno mieć w asortymencie ten przedmiot. Dostępny jest również w katalogach i Internecie. Składany / przenośny kij do ubierania dostępny na: www.ncmedical.com lub 800-821-9319
Długa, elastyczna rączka z tyłu buta	Może być używana w pozycji stojącej lub siedzącej	Make Life Easier, www.make-life-easier.com , 800-522-0227
Sock Aids – przyrząd pomagający założyć skarpetki	Przydatne dla osób z ograniczonym zasięgiem. Twardsze modele wydają się lepsze niż elastyczne.	www.ncmedical.com lub 800-8219319
Elastyczne sznurówki	Elastyczne sznurowadła można rozciągnąć tak, że rozwiązanie i związanie może być zbędne	www.ncmedical.com lub 800-8219319
Stojąca suszarka do włosów	Wysokość regulowana na elastycznym wysięgniku	www.shopgetorganized.com lub 800-868-6169
Rączka szczoteczki do zębów	Domowej roboty przedłużenie	Użyj prętowy kołek, taśmy wodoodpornej i jeśli to konieczne jakiegoś wkładu by utworzyć przestrzeń pomiędzy kołkiem i szczoteczką, żeby szczoteczka mogła się zmieścić w ładowarce
Odzież dla osób niepełnosprawnych	Kilka firm zajmuje się projektowaniem ubrań dla osób niepełnosprawnych, którzy mają specjalne potrzeby odzieżowe.	www.ableapparel.com www.adaptationsbyadrian.com www.rolli-moden.com www.makoa.org/clothing.htm www.supportplus.com www.speciallyforyou.net www.wheelchairjeans.com
Modyfikacje płaszcza	Zmiany, które mogą być przeprowadzone przez krawca	Włożyć zamek w tylnej części płaszcza (nie sprawdza się to z kapturami); krawiec wycina część materiału w rękawach, wstawia pod ramionami długie rzepy i przyszywa je na pasie w dół ramienia; zakłada śliską podszewkę, szczególnie w ramionach, co może ułatwić

		założenie płaszcz
Alternatywa dla płaszcz	Stoisko sklepowe z płaszczami i pelerynami	Zwróć uwagę na płaszcze z szerokimi ramionami i głębokimi pachami (Lands End może podać szczegóły dotyczące płaszczy), płaszcze Thinsulate są ciepłe, ale nie wielkogabarytowych, kurtki snowboardowe posiadają zamki/szczeliny pod pachami. www.campmor.com lub 888-226-7667 Peleryny czasami można znaleźć w lokalnych sklepach.
Wyposażenie do golenia, szrotkowania włosów itp.	Firma sprzedaje także przybory do spożywania posiłków i wózki inwalidzkie	www.expansao.com

Zmiany w domu

Przedmiot	Opis	Gdzie to znaleźć
System otwierania drzwi Sesame Open („Sezame otwórz się”)	Otwiera i zamyka drzwi	www.opensamedoor.com lub 800-673-6911
Zawiasy offset do drzwi	Specjalne zawiasy, które dodają 2 cali do szerokości drzwi, tworząc łatwiejszy dostęp dla wózków inwalidzkich	www.dynamic-living.com lub 888-9400605
Magiczny mechanizm gałki do drzwi	Umożliwia otwarcie drzwi bez przekręcania gałki (Klamki Lever mogą być również przydatne!)	www.dynamic-living.com lub 888-9400605
Mechanizm sterowania światłem aktywowany przez Leviton (czujnik obecności)	Mechanizm aktywowany włącznikiem światła	Home Depot lub www.leviton.com
Włącznik ścienny z długą rączką	Długa rączka jest dodana do wyłącznika światła, aby ułatwić kontrolę dla osób z ograniczonym zasięgiem ręki	www.dynamic-living.com lub 888940-0605

Dziecięcy włącznik	Świecący się w ciemności przełącznik przedłużacza	www.leapsandbounds.com 800-247-8440
„Przełącznik Wszędzie” („Anywhere Switch”)	Zdalne sterowanie światłem i narzędziami	Home Depot lub www.leviton.com
Automatyzacja domu	Automatyzacja domu może obejmować automatyzację światła, cały rozkład urządzeń wideo w domu (więc nie trzeba ręcznie wkładać płyty DVD, CD, itd.), i prawie wszystko inne, co można sobie wyobrazić	Skontaktować się z firmą, która specjalizuje się w automatyzacji domowej.
Winda na wózek inwalidzki	Może umożliwić łatwiejsze dostanie się do domu	www.tkaccess.com lub 800-829-9760
Windy domowe	Dostępne w różnych gabarytach. Jeśli musisz zainstalować jedną, może warto rozważyć wprowadzenie ponadgabarytowych na łatwiejszy dostęp dla wózków inwalidzkich napędzanych elektronicznie.	Skontaktuj się z firmą, która instaluje windy i podnośniki w Twojej okolicy.
Opuszczany drążek do szafy	Drążek w szafie opada i jest bardziej dostępny	www.organizeit.com lub 800-2107712
Regulowana wysokość zlewu, szafki, kuchenki do gotowania	Umożliwia ich obniżanie lub podnoszenie za pomocą przycisku	www.populasfurniture.com lub 800-957-2720
Wheelchair.net Społeczność Living Links	Zbiór produktów, które podkreślają uniwersalny design i dostępność	www.wheelchairnet.org/WCN_Living/homemod.html
INFINITEC (Infinite Potential Through Assistive Technology) Nieskończone Możliwości dzięki Technologiom Wspomagającym	Zbiór produktów, które podkreślają uniwersalny design i dostępność	www.infinitec.org/live/homemodifications/basics.html
Zasoby osób niepełnosprawnych	Zbiór stron internetowych, które są pomocne przy organizowaniu przebudowy lub przystosowania domu	www.disabilityresources.org/ARCHITECTURE.html
National Directory of Home Modification Resources (Narodowy Wykaz Ośrodków Zmian Domowych)	Listy ośrodków zmian domowych w Stanach Zjednoczonych	www.usc.edu/dept/gero/nrcshhm/directory

Biuro i szkoła

Pozycja	Opis	Gdzie można to znaleźć
Pochyłe podkładki do pisania (Slant Board)	Regulacja kąta pozwala osobie pracować pod dowolnym kątem.	Zobacz: www.tifaq.org/Akcesoria/slantboards.html z wieloma opcjami. Healthbydesign.com stworzył model, który może przejść z płaskiej do ustawionej pod kątem. Podkładki do pisania lub czytania można znaleźć w wielu katalogach z produktami dla osób niepełnosprawnych.
Intellitools	MathPad (specjalny kalkulator na ekranie), zapewnia dzieciom, które mają trudności w pisaniu możliwość rozwiązywania działań matematycznych na ekranie	www.intellitools.com lub 800-5476747
Stanowisko pracy Ergoquest	Biurka komputerowe z blatami i ramami dającymi możliwość pracy siedząc na fotelu lub leżąc w łóżku	www.ergoquest.com lub 888-2982898 lub 00-1-616-325-4728
Regulowana wysokość stanowiska pracy	Regulacja wysokości za pomocą korby lub elektronicznie, niektóre posiadają drugą płytę na innej wysokości dla monitora lub klawiatury	www.ergonomicconnection.com lub 866-717-3422
Stance Angle chair (Krzesełko umożliwiające modyfikację kątów)	Krzesełko może być regulowane w wielu pozycjach, w tym leżącej pozycji stojącej	www.healthpostures.com lub 800-277-1841
Krzesełko Stand up (Krzesełko do pozycji stojącej)	Pozwala na pracę w pozycji stojącej z podparciem.	www.posturite.co.uk
Plecaki do wózków inwalidzkich	Liczne opcje. Oprócz przywiązywania do wózka (wsunąć pasek), może być stosowany do skuterów i elektronicznych wózków inwalidzkich	www.advantagebag.com lub 800 - 556-6307
Regulowana powierzchnia robocza	Powierzchnia robocza może być dostosowana do potrzeby nachylenia lub wysokości	www.easethepainllc.com
Rodzina Wioska (Family Village)	Internetowe źródło, sekcja szkolna zawierająca wiele linków do ośrodków edukacyjnych	www.familyvillage.wisc.edu
Kid Source	Informacje dla rodziców dzieci niepełnosprawnych dotyczące problemu edukacji	www.kidsource.com
Whizz Kidz	Organizacja pomocy dzieciom niepełnosprawnym w domu i w szkole, z siedzibą w Wielkiej Brytanii	www.whizz-kidz.org.uk

Sięganie

Pozycja	Opis	Gdzie można to znaleźć
Drapiąca rączka/drapaczka teleskopowa do pleców	Drapiąca rączka jest pomocna do przedłużenia zasięgu ręki w celu poprawienia ułożenia okularów, podrapania się w swędzącym miejscu, sięgnięcia po dalej położony przedmiot	www.shophometrends.com lub 800-810-2340
Chwytyki	Dostępne są różne rodzaje, zarówno pod względem długości, jak i stylu	Powinny być dostępne w sklepach medycznych albo na: www.ncmedical.com lub 800-821-9319
Kijek do ubierania i rozbierania się	Przydatny również do rozszerzenia zasięgu i innych celów	Powinny być dostępne w sklepach medycznych albo na: www.ncmedical.com lub 800-821-9319

Rekreacja

Pozycja	Opis	Gdzie można to znaleźć
Holdery do trzymania kart do gry i automatyczne tasowarki do kart	Czynią grę w karty łatwiejszą.	www.thehouseofcards.com/card_accessories.html
Elektroniczny obracacz kartek Compagnie	Elektronicznie odwraca kartki w książkach	www.handisurf.net/tourne-pagescompagnie/index.htm (Francja)
Trzymacze do książek	Trzyma książki, aby zmniejszyć naprężenie powstające podczas trzymania lub patrzenia na tekst pod niewygodnym kątem.	Wiele katalogów produktów dla osób niepełnosprawnych posiada trzymacze do książek, można je także znaleźć w lokalnych sklepach.
Specjalne rowery	Zaadaptowane rowery do używania przez osoby z różnymi specjalnymi potrzebami, osoby z FOP najbardziej potrzebują modyfikacji kierownicy.	www.freedomconcepts.com www.haverich.com , www.trailmate.com
Rower składany	Dostosowany do potrzeb osoby przez rzemieślnika.	Jeśli rowery specjalne nie są dostępne w Twoim kraju, pokaż rzemieślnikowi podobne rowery i poproś go, aby taki zaprojektował.

Adaptacje rowerów	Zmiana kierownicy i dodanie koła.	Skontaktuj się z lokalnym sklepem rowerowym, by skonsultować pomysły na zmianę kierownicy i dodanie kół do poprawienia równowagi
Podstawka do haftowania	Wykonanie haftu na kanwie bez potrzeby trzymania swojej pracy.	Skontaktuj się z lokalnym sklepem dla hafciarzy, www.levencrafts.co.uk www.stitchers-paradise.com

Inne zasoby – dane międzynarodowe

Pozycja	Opis	Gdzie można to znaleźć
Association Française contre les Myopathies (AFM)	Francuskie Towarzystwo wspierające chorych z chorobami nerwowomięśniowymi (Francja)	www.afm-france.org lub +33.1.69.47.28.28
Identités	Katalog produktów (Francja)	www.identites.tm.fr
Associaton des Paralysés de France	Francuskie towarzystwo wspierające osoby niepełnosprawne (Francja)	www.apf.asso.fr
Handisurf.net	Strona dla ludzi niepełnosprawnych (Francja)	www.handisurf.net
Fondation Garches	Strona dla ludzi niepełnosprawnych, oferuje wiele zasobów oraz listę produktów i usług (Francja)	www.handicap.org
T.A.C.Maides Techniques	Katalog produktów (Francja)	+33.2.47.05.73.29
French resources/Ośrodki Francuskie	Dowiesz się o warunkach zasądzenia renty, przysposabiania asystentów do opieki oraz dofinansowania do sprzętu.	CCAS w lokalnych urzędach miasta lub Maison du Handicap
Handicat	Informacja (Francja)	www.handicat.com
CIZ	Zasoby dla krajów niderlandzkich	www.ciz.nl
Ableize	Ośrodki związane z niepełnosprawnością (Zjednoczone Królestwo)	www.ableize.com
Disability UK	Ośrodki związane z niepełnosprawnością (Zjednoczone Królestwo)	www.disabilityuk.com
Persons with Disabilities	Przewodnik dla ludzi niepełnosprawnych (Kanada)	www.pwd-online.ca

Inne zasoby – Stany Zjednoczone

Pozycja	Opis	Gdzie można to znaleźć
Disability Resources/Ośrodki Niepełnosprawnych	Strona z licznymi tematami związanymi z niepełnosprawnością.	www.disabilityresources.org
Bandaides and blackboards	Strona internetowa dla dzieci, nastolatków i dorosłych.	www.lehman.cuny.edu/faculty/jfleitas/bandaides
Patterson Medical	Katalog/strona internetowa z artykułami dla osób niepełnosprawnych.	www.pattersonmedical.com lub 800-323-5547
Dynamic Living/Dynamiczne życie	Katalog/strona internetowa z artykułami dla osób niepełnosprawnych.	www.dynamic-living.com lub 888940-0605
Functional Solutions/Funkcjonalne rozwiązania	Katalog/strona internetowa z artykułami dla osób niepełnosprawnych.	www.ncmedical.com lub 800-8219319
United States Resources	Centra na Rzecz Życia Niezależnego, Rehabilitacji Zawodowej, Pomocy Lekarskiej, Zasiłków dla Niepełnosprawnych.(Centers for Independent Living, Vocational Rehabilitation, Medicaid services, Supplemental Security Income)	Ośrodki mogą się różnić w zależności od stanu.
Medication resources	Ośrodek pomocny w uiszczaniu opłat za leki	www.freemedicine.com www.rxoutreach.com
Exceptional Parent	Miesięcznik dla rodziców dzieci ze specjalnymi potrzebami.	www.eparent.com lub 800-372-7368
New Mobility	Magazyn związany z problemem niepełnosprawności.	www.newmobility.com
National Family Caregivers Association	Organizacja non-profit dla opiekunów	www.thefamilycaregiver.org
Council for Disability Rights	Organizacja założona przez matkę dziecka z FOP, serwis internetowy wyposażony w zasoby i informacje o szkole, modyfikacjach domowych i innych	www.disabilityrights.org

W celu uzyskania dodatkowych informacji, zajrzyj do rozdziału 4., 13., 24.

Rozdział 26. Usługi IFOPA

IFOPA pomaga rodzinom zmierzyć się z wyzwaniem, jakim jest FOP.

Wstęp

Międzynarodowe Stowarzyszenie FOP, znane też jako IFOPA, jest organizacją charytatywną non profit, wspierającą rodziny w radzeniu sobie z rzadką chorobą genetyczną zwaną fibrodysplasia ossificans progressive.

IFOPA zostało założone przez Jeannie Peeper, kobietę chorującą na FOP, w roku 1988, jako sposób na rozwiązanie problemu izolacji, którą przynosi FOP. Misją IFOPA jest zaszczepienie nadziei poprzez badania naukowe, edukację i wsparcie w poszukiwaniu leku na FOP.

Cele IFOPA nie byłyby realizowane bez pomocy kilku niezwykłych grup ludzi: naszych cudownych wolontariuszy, którzy łaskawie poświęcają swój czas i talent; rodzin pacjentów z FOP, którzy aktywnie przyczyniają się do gromadzenia funduszy; naszym łaskawym i hojnym współtwórcom; niezwykle oddanego zespołu badawczego; naszemu wspaniałomyślnemu Zarządowi, który prowadzi organizację realizując jej cele długoterminowe i krótkoterminowe; oraz mały personel IFOPA, który tak ciężko pracuje i tak bardzo dba o wspólny interes.

Razem tworzymy niesamowity zespół. Mamy nadzieję, że i Ty dołączysz do nas i wesprzesz w naszej misji, by znaleźć skuteczną terapię i leki na FOP.

Do tej chwili IFOPA przekazało ponad 5,7 milionów dolarów na wsparcie badań naukowych poszukujących metod leczenia i leków na FOP, prowadzonych przez naukowców Szkoły Medycyny Uniwersytetu w Pensylwanii. Obecnie IFOPA dokłada rocznie około 400.000 dolarów na potrzeby naukowych laboratoriów FOP i pomaga w realizacji nadziei na opracowanie skutecznej terapii i leku. IFOPA ofiaruje swoją pomoc rodzinom, by mogły sprostać wyzwaniom życia z FOP, prowadząc następujące usługi.

Strona internetowa

IFOPA utrzymuje stronę internetową: www.ifopa.org, która zawiera dokładne informacje o FOP, rodzinach dotkniętych FOP oraz postępie w badaniach medycznych, zarówno członków IFOPA, jak i opinii publicznej.

Biuletyny IFOPA

FOP Connection jest kwartalnym elektronicznym biuletynem (newsletterem). Przedstawia artykuły na temat FOP i zdjęcia osób z FOP, a także o imprezach charytatywnych, rozwoju badań naukowych, pomysłach i zasobach do życia z FOP. *Milestones* jest ukazującym się co pół roku newsletterem dla darczyńców, który koncentruje się na rozwoju badań.

Betty Anne Laue

Betty Anne Laue / IFOPA Resource Center, czyli Centrum Informacyjne IFOPA, zostało nazwane ku pamięci imieniem drogiej przyjaciółki społeczności FOP, byłej członkini Zarządu i babci jednego z członków Stowarzyszenia, Iana Cali.

Centrum informacyjne to główna izba rachunkowa dla wiadomości o FOP. Oferuje artykuły naukowe i medyczne, segregatory medyczne do zbierania osobistych dokumentacji medycznych o chorobie, karty ratunkowe z podstawowymi informacjami o sposobie postępowania i danymi kontaktowymi do specjalistów (zajrzyj do rozdziału 5, by przeczytać więcej o segregatorach medycznych i kartach ratunkowych), ciekawe historie chorych na FOP i foundrasierów (osób specjalizujących się w pozyskiwaniu funduszy), filmy i wiele innych. Większość z tych materiałów jest dostarczane bezpłatnie, choć za filmy pobierana jest opłata symboliczna. Aby uzyskać listę wszystkich dostępnych zasobów informacyjnych, obejmujących kopie do wydruku *Co to jest FOP? Poradnik dla Rodzin (What is FOP? A Guidebook for Families)* i *Co to jest FOP? Poradnik dla dzieci (What is FOP? A Guidebook for Children)*, skontaktuj się z centrum informacyjnym, korzystając z informacji poniżej:

Cyfrowe wersje obu przewodników są dostępne na stronie internetowej IFOPA: www.ifopa.org, w dziale: „Living with FOP”.

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

FOPonline – internetowa grupa dyskusyjna

IFOPA zachęca swoich członków do przyłączenia się do FOPonline – e-mailowej grupy dyskusyjnej. Daje to możliwość podzielenia się swoimi przemyśleniami, wątpliwościami i pytaniami. Ważne jest, aby wspólnota FOP zachowywała ciągłość w komunikacji, ponieważ wszyscy uczą się od siebie tylko wtedy, gdy dzielimy się swoimi odkryciami i wyrażamy siebie. Internetowa lista dyskusyjna jest sposobem na wypełnienie milowej luki, która zazwyczaj dzieli nas od innych.

Poniżej znajduje się kilka najczęściej zadawanych pytań na temat e-mailowych listach dyskusyjnych. Jeśli masz dodatkowe pytania lub jeśli zechciałbyś dołączyć do listy, prosimy o kontakt z IFOPA na: 407-365-4194 lub e-mail: together@ifopa.org.

Co to jest e-mailowa lista dyskusyjna?

Lista dyskusyjna jest zautomatyzowanym sposobem dostarczania wiadomości do wszystkich osób zapisanych do listy e-mail w określonym temacie. Kiedy coś się napisze, jest to natychmiast wysłane do wszystkich wpisanych na liście. Listy dyskusyjne są jednym z najbardziej efektywnych sposobów wykorzystania Internetu do rozmów grupowych.

Jakie informacje można znaleźć na FOPonline?

Głównym celem FOPonline jest stworzenie społeczności internetowej, gdzie ludzie mogą zadawać pytania i uzyskać porady oraz wsparcie od innych rodzin i osób zainteresowanych zagadnieniami FOP.

Kto może przystąpić do FOPonline?

Rekrutacja do FOPonline jest otwarta dla osób z FOP, ich członków rodziny, pracowników medycznych lub osoby pozostającej w innej relacji z człowiekiem chorym na FOP. Po przyłączeniu się do FOPonline, należy podać swoje imię i nazwisko, numer telefonu oraz typ relacji ze społecznością FOP.

Co z prywatnością?

Prywatność to istotna kwestia. Lista dyskusyjna FOP jest tak skonfigurowana, że dane jej członków są dostępne tylko dla zapisanych do niej osób. Jeśli nie wysyłasz wiadomości, tylko administratorzy listy będą mieć dostęp do Twoich danych e-mail. Jednakże gdy coś napiszesz i wyślesz, uczestnicy będą widzieli Twój adres e-mail.

Jeśli posługujesz się językiem hiszpańskim i portugalskim, jeśli zechcesz, możesz dołączyć do FOPlatinoamerica (hiszpański) lub FOPbrasil (portugalski). Aby uzyskać więcej informacji na ten temat, skontaktuj się z” info@fundacionfop.org.ar, aby dowiedzieć się więcej o FOPlatinoamerica lub patriciadelai@uol.com.br, gdzie dowiesz się więcej o FOPbrasil.

Poradniki grupy dyskusyjnej FOPonline są opublikowane na stronie internetowej IFOPA: www.ifopa.org w dziale „Member Center”.

Chcemy również poinformować o grupie internetowej ***Módlmy się o uzdrowienie z FOP*** (Pray for FOP Healing), która stwarza członkom IFOPA okazję do podzielenia się prośbami modlitewnymi, inspirującymi wierszami i cytatami oraz rozmowy na temat tego, jak wiara ich podtrzymuje. Aby uzyskać więcej informacji lub dołączyć, skontaktuj się z Theresą Caruso: hamsancity@aol.com. Chociaż grupa ta jest częścią usług IFOPA, Międzynarodowe Stowarzyszenie FOP jest organizacją bezwyznaniową/niereligijną i jako takie, nie popiera, nie służy, nie faworyzuje żadnej konkretnej religijnej organizacji, praktyk, sekt lub nurtów innego rodzaju.

Nagrody Jakości ŻYCIA (Quality od L.I.F.E.)

Jest to program IFOPA, który dostarcza informacji na temat praw osób niepełnosprawnych, edukacji, sprzętu adaptacyjnego, technologii wspomagających, uprawnień państwowych, rzecznictwa oraz innych, zwany programem LIFE (ŻYCIE).

LIFE oznacza: „*living independently with full equality*”, czyli „żyć samodzielnie w pełnej równości”.

Oprócz udzielania porad i informacji, IFOPA za pośrednictwem specjalnych funduszy oferuje Nagrody Jakości ŻYCIA. Program ten powstał on w celu wsparcia członków IFOPA w życiu bardziej niezależnym.

Poniżej znajduje się więcej informacji o Nagrodach Jakości ŻYCIA:

- Programy LIFE są zarezerwowane dla członków IFOPA którzy zapłacili roczne składki członkowskie lub tych, którzy poprosili o znalezienie sponsora, który opłaciłby składkę i dostarczyły dokument pozwalający na potwierdzenie diagnozy FOP do IFOPA.

- Nie ma żadnych gwarancji, że wniosek o takie dofinansowanie zostanie pozytywnie rozpatrzony. Decyzja podejmowana jest przez specjalną komisję, a nagrody zostaną przyznane według kolejności złożonych wniosków, dopóki fundusze nie będą wyczerpane.
- IFOPA utrzymuje Fundusz Nagrody LIFE, aby finansować program dotacji. Pieniądze na ten fundusz pochodzą od darczyńców i rodzinnych fundraiserów, którzy kierują swoje datki na program LIFE. Darczyńcy i rodinni fundraiserzy są zachęceni do współpracy z Funduszem Nagród LIFE, zatem dotacje mogą być ciągle przekazywane członkom IFOPA.

Aby zakwalifikować się do Nagrody LIFE, prosimy o kontakt z IFOPA w celu otrzymania aplikacji lub należy pobrać formularz aplikacji ze strony IFOPA: www.ifopa.org, w dziale: „Member Center”.

Po szersze informacje na temat Programu LIFE lub Nagrody Jakości Życia (Quality of LIFE Award), skontaktuj się z IFOPA na: 407-365-4194 lub: together@ifopa.org.

Spotkania Rodzinne

IFOPA wierzy w istotę prowadzenia razem rodzin mających do czynienia z FOP, jako sposób dzielenia się informacjami i wzajemnego wsparcia. Z tego powodu, IFOPA stara się zapewnić unikatową okazję dla rodzin z całego świata, aby spotkać się w jednym miejscu, jak również uzyskać możliwość skonsultowania się z doktorem Fredem Kaplanem, doktor Eileen Shore, stomatologami, ortodontami i innymi lekarzami, zatem mogą dyskutować z nimi o swoich medycznych obawach dotyczących FOP. Byliśmy bardzo szczęśliwi, że uzyskaliśmy fundusze na zorganizowanie spotkań rodzinnych, które odbyły się w latach: 1991, 1993, 1994, 2004 i 2007. W roku 2010 IFOPA zorganizowało spotkanie nastolatków i młodych dorosłych.

Międzynarodowe Sympozja o FOP

Budowanie świadomości i wsparcia na całym świecie, międzynarodowe sympozja IFOPA umożliwiają rodzinom, naukowcom i specjalistom medycznym wspólne dzielenie się wiedzą oraz wymianę pomysłów i doświadczeń. W przeciwieństwie do organizacji rodzinnych spotkań, sympozja są organizowane na większą skalę i mają szerszy zakres, często uczestniczy w nich większa liczba osób z całego świata. IFOPA gościło na czterech międzynarodowych sympoziach o FOP: odpowiednio w 1991, 1995, 2000 i 2007 roku.

To się dzieje

Każdego dnia naukowcy badający FOP starają się zbliżyć się do znalezienia sposobu na zahamowanie wzrostu kości w przebiegu FOP. W celu przyspieszenia poszukiwań możliwych zabiegów, IFOPA zobowiązała się do zabezpieczania stałego zasilania środków Laboratorium Badawczego FOP w Szkole Medycyny na Uniwersytecie w Pensylwanii (University of Pennsylvania School of Medicine).

Ponadto, IFOPA udziela pomocy osobom z FOP na inne sposoby. Wspiera konferencje członków, kształci ogólną społeczność i środowiska medyczne, łączy członków poprzez newslettery i stronę internetową, pomaga w zbieraniu funduszy i zidentyfikowaniu potrzeb pacjentów. Bez poświęcenia i zaangażowania empatycznych osób wspierających, IFOPA nie mogłoby wypełniać swojej misji.

Wsparcie rodzinnego fundraisingu

Warto podkreślić rolę fundraisingu, czyli pozyskiwania funduszy. To może dostarczyć mnóstwa satysfakcji i radości, a jest najlepszym sposobem, aby zapewnić świetlaną przyszłość dla osoby z FOP. Ze względu na szeroki zakres działania organizacji, pomysł pozyskiwania funduszy różnego rodzaju jest dopuszczalny, począwszy od dużych imprez po kameralne kolacje w domu. Pamiętaj: Każdy fundraiser jest ważny!

Dodatkowo IFOPA może pomóc swoim członkom w zbieraniu funduszy, zapewniając niezbędne materiały informacyjne, filmy, broszury, koperty dawstwa, materiały uświadamiające i pomoc w planowaniu akcji. Aby uzyskać więcej informacji, w tym pisemnych konspektów do niektórych wydarzeń oraz listę możliwych pomysłów na zbiórkę pieniędzy, lub jeśli masz jakiegokolwiek pytania na temat pozyskiwaniem funduszy, skontaktuj się z IFOPA na: 407365-4194 lub e-mail: together@ifopa.org.

Dokonania IFOPA

Jeśli chcesz przejrzeć jak wiele osiągnąć ma na swoim koncie IFOPA w ciągu roku, możesz znaleźć te informacje na stronie internetowej organizacji: www.ifopa.org.

Rozdział 27. Ośrodki informacyjne FOP na całym świecie

Jeśli potrzebujesz więcej informacji o FOP, możesz skontaktować się z niżej wymienionymi organizacjami, odwiedzić liczne strony internetowe lub przyłączyć się do internetowych grup dyskusyjnych.

International FOP Association or IFOPA

P.O. Box 196217

Winter Springs, FL 32719-6217

Telephone: 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 (Brasil/Brazil)

Rua Pedro de Toledo 129 cj 121 Vila Clementino

Cep --04039-030

São Paulo -- SP

Brazil

Telephone: 55-11-5539-5817

Fax: 55-11-5539-5817

Website: www.fopbrasil.org.br

E-mail: patriciadelai@uol.com.br

Canadian FOP Families and Friends Network (Canada)

101 Brixham Circle

London, ON N6K 1K9, Canada

Telephone: 519-641-5742

Website: www.cfopn.org

E-mail: CanadianFOPNetwork@live.com

FOP-e.V. (Germany)

Fischener Str. 6

87448 Waltenhofen, Germany

Telephone: +49 8303 / 92 10 62

Fax: +49 8303 / 92 10 63

Website: www.fop-ev.de

E-mail: info@fop-ev.de

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

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

Svenska/Skandinaviska FOP-föreningen (Sweden)
Address c/o Marie Hallbert
S.Knoopgatan 2
632 26 Eskilstuna
Sweden
Telephone: +46 708362662 (mobile)
Website: www.fopsverige.se
E-mail: marie.hallbert@gmail.com

AEFOP-Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (Spain)
Av.Constitución,43-3º Valencia
49006, Spain
Telephone: +34988327493

Strony internetowe o FOP

Poniższe strony internetowe, zostały utworzone przez pacjentów i rodziny, aby pomóc upowszechnić o FOP:

India
Website: www.fopinfo.blogspot.com
E-mail: 2005.lakshmi@gmail.com

Poland
Website: www.fop.pcp.pl
E-mail:
tprzybysz@gmail.com

E-mailowe grupy wsparcia

Oprócz FOPonline – grupy dyskusyjnej, utworzonej przez IFOPA (po więcej szczegółów zajrzyj do rozdziału 26.), mogą w podobny sposób udzielać się rodziny chorych.

FOPbrasil

FOPbrasil, z siedzibą w Brazylii, jest grupą dyskusyjną dla ludzi z FOP posługujących się językiem portugalskim. Aby uzyskać więcej informacji lub dołączyć do FOPbrasil, skontaktuj się na: patriciadelai@uol.com.br.

FOPlatinoamerica

FOPlatinoamerica, z siedzibą w Argentynie, jest grupą dyskusyjną dla ludzi z FOP, posługujących się językiem hiszpańskim. Aby uzyskać więcej informacji lub dołączyć, skontaktuj się na: info@fundacionfop.org.ar

Módlmy się o uzdrowienie z FOP

Módlmy się o uzdrowienie z FOP (Pray for a FOP Healing) jest modlitewną grupą online, stwarzająca członkom IFOPA okazję do podzielenia się prośbami modlitewnymi, inspirującymi wierszami i cytatami oraz rozmowy na temat tego, jak wiara ich podtrzymuje.

Aby uzyskać więcej informacji lub dołączyć, skontaktuj się z Theresą Caruso:

hamsancity@aol.com. Chociaż grupa ta jest częścią usług IFOPA, Międzynarodowe Stowarzyszenie FOP jest organizacją bezwyznaniową/niereligijną i jako takie, nie popiera, nie służy, nie faworyzuje żadnej konkretnej religijnej organizacji, praktyk, sekt lub nurtów innego rodzaju.

Kobiety FOP

Kobity FOP (Ladies of FOP), to e-mailowa grupa wsparcia dla dziewcząt w wieku powyżej 13 lat, które omawiają kwestie dotyczące kobiecości z FOP. Zagadnienia obejmują pytania o związki, relacje międzyludzkie oraz porady o cyklu miesięczkowym i jest to miejsce do wprowadzenia innych koleżanek z FOP, które doświadczają podobnych przeżyć. Aby uzyskać więcej informacji lub dołączyć, skontaktuj się z Theresą Caruso: hamsancity@aol.com

Rozdział 28. Lekarze specjaliści z całego świata

(R) = Towarzystwo Naukowe

Jaimo Ahn, M.D.
Department of Orthopaedic Surgery
University of Pennsylvania Medical Center
2 Silverstein
3400 Spruce Street
Philadelphia, PA 19104
Tel: 215-662-3374
Fax: 215-349-5928
Email: Jaimo.ahn@uphs.upenn.edu

Benjamin Alman, M.D., FRCSC
Head, Division of Orthopaedic Surgery
The Hospital for Sick Children
555 University Avenue
Toronto, Ontario
Canada M5G 1X8
Tel: 416-813-7980
Fax: 416-813-6414
Email: benjamin.alman@sickkids.ca

Darko Anticevic, M.D.
Professor
Department of Orthopaedics
University of Zagreb School of Medicine
Salata 6
10000 Zagreb
Croatia
Tel: +385-1-4819911
Email: darko.anticevic@zg.htnet.hr

John Stephen Bamforth, M.D.
Department of Medical Genetics
8-53 Medical Sciences building
University of Alberta Hospital
Edmonton, Alberta T6G 2H7
Canada
Tel: 780-407-7327
Fax: 780-407-6845
Email: sbamfort@cha.ab.ca

Jonathan Bernstein, M.D.
Director
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
Email: 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
Email: CindyBlifeldMD@lvpcc.com

Tae-Joon Cho, M.D.
Professor
Division of Pediatric Orthopaedics
Seoul National University Children's Hospital
101 Daehang-ro Jongno-gu
Seoul 110-744
Republic of Korea
Tel: +82-2-2072-2878
Fax: +82-2-745-3367
Email: tjcho@snu.ac.kr / tjcho.pos@gmail.com

In Ho Choi, M.D.
Professor
Division of Pediatric Orthopaedics
Seoul National University Children's Hospital
101 Daehang-ro Jongno-gu
Seoul 110-744
Republic of Korea
Tel: +82-2-2072-3640
Fax: +82-2-745-3367
Email: inhoc@snu.ac.kr

Felicity Collins, M.D.
Clinical Geneticist
Head, Dept of Clinical Genetics
Western Sydney Genetics Program
Dept of Clinical Genetics
Children's Hospital At Westmead
Locked Bag 4001
Westmead NSW 2145
AUSTRALIA
Tel: +61-2-9845-3273
Fax: + 61-2-9845-3204
Email: felicic2@chw.edu.au

J. Michael Connor, M.D.
Professor and Chief
Institute of Medical Genetics
University of Glasgow Medical School
Glasgow G3 8SJ

Scotland
United Kingdom
Tel: +44-141-201-0363/2114/0365
Fax: +44-141-357-0364
E-mail: J.M.Connor@clinmed.gla.ac.uk

Carmen L. De Cunto, M.D.
Professor and Chief
FOP Clinical Advisor, Argentina
Pediatric Rheumatology Section
Department of Pediatrics
Hospital Italiano de Buenos Aires
Gascón 450, 1181
Ciudad Autónoma de Buenos Aires
Argentina
Tel: +5411-4959-0578
Fax: +5411-4959-0577
Email: carmen.decunto@hospitalitaliano.org.ar

Patricia L. R. Delai, M.D.
Orthopaedic Department of Santa Casa de Misericórdia de
São Paulo School of Medicine
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
São Paulo
Brazil
Tel: +55-11-5539-5817 (office) or +55-11- 9658-8816 (cell) or +55-11-3501-1891 (home)
Email: patriciadelai@uol.com.br

Martin Delatycki, M.D.
Associate Professor
Director, Bruce Lefroy Centre for Genetic Health Research
Clinical Geneticist, Genetic Health Services
Victoria Murdoch Children's Research Institute
Royal Children's Hospital
Flemington Road
Parkville, 3052
Victoria
Australia
Tel: +61-3-8341-6284
Fax: +61-3-8341-6390
Email: martin.delatycki@ghsv.org.au

Maja DiRocco, M.D.
Unit of Rare Diseases
Department of Pediatrics Gaslini Institute
Largo Gaslini 3
16147 Genoa
Italy
Tel: +39-010-563-6794
Fax: +39-010-563-6211

Email: majadirocco@ospedale-gaslini.ge.it

E.M.W. Eekhoff, M.D., Ph.D.
VU Medical Center Amsterdam
Department of Internal Medicine /Section Endocrinology
De Boelelaan 1117
1081HV Amsterdam
The Netherlands
Tel: +31-20-4440588
Email: EMW.Eekhoff@vumc.nl

Thomas A. Einhorn, M.D.
Professor and Chairman
Department of Orthopaedic Surgery
Boston University School of Medicine
720 Harrison Avenue, Suite 808
Boston, MA 02118
Tel: 617-638-8435
Fax: 617-638-8493
Email: thomas.einhorn@bmc.org

Ellen R. Elias, M.D.
Special Care Clinic
The Children's Hospital
University of Colorado at Denver & Health Sciences Center
13123 E. 16th Avenue
Aurora, Colorado 80045
Tel: 720-777-6739
Fax: 720-777-7143
Email: Elias.Ellen@tchden.org

Frank Gannon, M.D. (R)
Associate Professor of Pathology & Immunology, and Orthopedic Surgery
Baylor College of Medicine
Director, Residency & Fellowship Programs
Department of Pathology & Immunology
1 Baylor Plaza, Suite 286A
Houston, Texas 77030
Tel: 713-798-4340/Cell: 281-386-6909
Email: fgannon@bcm.edu

Gabriele Gillessen-Kasebach, M.D.
Professor and Chair of Genetics
Institut für Humangenetik Lübeck
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
Ratzeburgeralle 160
D-23538 Lübeck
Germany
Tel: +494515002620
Fax: +494515004187
Email: g.gillessen@uk-sh.de

David L. Glaser, M.D.
Assistant Professor
Department of Orthopaedic Surgery
University of Pennsylvania Health System
Presbyterian Hospital/1 Cupp
39th and Market Street
Philadelphia, PA 19104
Tel: 215-349-8735/Cell: 215-510-3261
Fax: 215-349-5928
E-mail: david.glaser@uphs.upenn.edu

Robert Goldsby, M.D.
Associate Professor
Department of Pediatrics, Division of Pediatric Hematology/Oncology
Box 0106
University of California San Francisco
San Francisco, CA 94143-0734
Tel: 415-476-3831
Fax: 415-502-4372
Email: goldsbyr@peds.ucsf.edu

Jay Groppe, Ph.D. (R)
Associate Professor
Department of Biomedical Sciences
Baylor College of Dentistry
Texas A & M University Health Science Center
3302 Gaston Avenue
Dallas, Texas 75246
Tel: 214-370-7203 (office) or 214-370-7212 (laboratory)
Fax: 214-874-4538
Email: jgroppe@bcd.tamhsc.edu

Nobuhiko Haga, M.D.
Professor
Department of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo
7-3-1 Hongo, Bunkyo-ku
Tokyo 113-8655
Japan
Tel: +81-3-5800-8795
Fax: +81-3-5684-2094
Email: hagan-reh@h.u-tokyo.ac.jp

Peter Hammond, M.D. (R)
Professor of Computational Biology
Molecular Medicine Unit
UCL Institute of Child Health
30 Guilford St
London WC1N 1EH
UK
Tel: +44 (0)207 905 2399

Unit administrator +44 (0)20 7905 2159
Fax: +44 (0)20 7404 6191
Email: p.hammond@ucl.ac.uk

Charles C. Hong, M.D., Ph.D.
Assistant Professor
Department of Medicine
Vanderbilt University School of Medicine
2220 Pierce Avenue
383 Preston Research Building
Nashville, TN 37232
Tel: 615-936-7032; Cell: 615-332-1402
Email: charles.c.hong@vanderbilt.edu

Julie Hoover-Fong, M.D., Ph.D.
Clinical Director
Greenberg Center for Skeletal Dysplasias
McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine
Johns Hopkins University
600 N. Wolfe Street – Blalock 1008
Baltimore, MD 21287
Tel: 410- 955-3071
Fax: 410-502-2375
Email: jhoover2@jhmi.edu

Masahiro Iwamoto, Ph.D. (R)
Research Professor
Children's Hospital of Philadelphia Research Institute
Abramson Research Center - Suite 902
3615 Civic Center Boulevard
Philadelphia, PA 19104
Tel: 267-425-2072
Email: Iwamotom@email.chop.edu

Frederick S. Kaplan, M.D.
Isaac and Rose Nassau Professor of Orthopaedic Molecular Medicine
Director, Center for Research in FOP & Related Disorders
The University of Pennsylvania School of Medicine
Hospital of The University of Pennsylvania
Department of Orthopaedic Surgery
Silverstein Pavilion - Second Floor
3400 Spruce Street
Philadelphia, PA 19104, USA
Tel: (Office) 215-349-8726/8727 or (Home) 215-545-0758
Fax: 215-349-5928
Email: frederick.kaplan@uphs.upenn.edu

Takenobu Katagiri, Ph.D. (R)
Head and Professor
Division of Pathophysiology
Research Center for Genomic Medicine
Saitama Medical University
1397-1 Yamane, Hidaka-shi
Saitama 350-1241
Japan
Tel: +81-42-984-0443
Fax: +81-42-984-4651
Email: katagiri@saitama-med.ac.jp

Joseph A. Kitterman, M.D.
Professor Emeritus
Department of Pediatrics and Cardiovascular Research Institute
U-503, Box 0734
University of California San Francisco
San Francisco, CA 94143-0734
Tel: 415-383-3471
Fax: 415-476-6679.
Email: j-k-kitterman@att.net

Craig B. Langman, M.D.
The Isaac A. Abt M.D. Professor of Kidney Diseases
Feinberg School of Medicine
Northwestern University
Head, Kidney Diseases, Children's Memorial Hospital
2300 Children's Plaza #37
Chicago IL 60614
Executive Secretary: Debbie Muse (dmuse@childrensmemorial.org)
Telephone: 773-327-5071
Facsimile: 773-327-5072
DaVita Childrens Dialysis: 773-549-2010
Email: c-langman@northwestern.edu

Mona LaPlant, M.D. M.S.
Rheumatology
Children's Hospitals and Clinics of Minnesota
Garden View Medical Building
347 North Smith Avenue, Suite 504 - Room 5007
St Paul, MN 55102
Tel: direct: 651-220-6137 or office: 651-220-6444
Fax: 651-220-7233
Email: Mona.LaPlant@childrensmn.org

Martine Le Merrer, M.D., Ph.D.
Professor
Department of Genetics
INSERM U781
Hopital des Enfants Malades
149 Rue de Sevres
75015 Paris
France
Tel: +33-(0)1-44-49-51-57
Fax : +33-1-44-49-51-50
E-mail: lemerrer@necker.fr

Shio Jean Lin, M.D.
Vice Dean for Medical Education
Professor in Pediatrics
National Cheng Kung University School of Medicine
Deputy Superintendent
National Cheng Kung University Hospital
138 Sheng-Li Road
Tainan 70428
Taiwan
Tel: +886-6-2353535 X 2002 or 5286
Fax: +886-6-2097950 or 886-6-2380519

Jim McGill, M.D.
Clinical Geneticist
Director, Department of Metabolic Medicine
Royal Children's Hospital
Ground Floor, Surgical Building
Herston Road
Herston, Queensland 4029
Australia
Tel: +61-7-3636-8176
Fax: + 61-7-3636-5505
Email: Jim_McGill@health.qld.gov.au

Fergus E. McKiernan M.D.
Center for Bone Diseases
Marshfield Clinic
1000 N. Oak Avenue
Marshfield, Wisconsin 54449
Tel: 715-389-7730
Fax: 715-387-5644
Email: mckiernan.fergus@marshfieldclinic.org

Ralph J. Marino, M.D., M.S., F.A.C.R.M.
Professor
Department of Rehabilitation Medicine
Jefferson Medical College of Thomas Jefferson University
132 South 10th Street
Suite 375 - Main Building
Philadelphia, PA 19107
Tel: 215-955-5756
Fax: 215-955-5152
Email: ralph.marino@jefferson.edu

Deanna Mitchell, M.D.
Attending Pediatric Hematologist-Oncologist
DeVos Children's Hospital
Pediatric Hematology/Oncology
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.
Medical Director
Department of Pediatrics
Klinikum Garmisch-Partenkirchen GmbH
Auenstraße 6
D-82467 Garmisch-Partenkirchen
Germany
Tel: +49-(0)8821/ 77-1350
Fax: +49-(0)8821/77-1351
Email: rolf.morhart@KliniKum-gap.de

Geert Mortier, M.D., Ph.D.
Head Department of Medical Genetics
Professor of Medical Genetics
Antwerp University & Hospital
Prins Boudewijnlaan 43
B-2650 Edegem
Belgium
Phone: +32-(0)3-2759773 (secretary)
Phone: +32-(0)3-2759766 (direct)
Fax: +32-(0)3-2759723`
Email: geert.mortier@ua.ac.be

Mary Mullins, Ph.D. (R)
Professor
Department of Cell & Developmental Biology
The University Pennsylvania School of Medicine
1211 BRB II/III
421 Curie Boulevard
Philadelphia, PA 19104-6058
Tel: 215-898-2644
Fax: 215-898-9871
Email: mullins@mail.med.upenn.edu

Stefan Mundlos, M.D.
Director
Institut für Medizinische Genetik und Humangenetik
Charité – Universitätsmedizin Berlin
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin
Germany
Tel: +49-30-450-569-122
E-mail: stefan.mundlos@charite.de

Sheela Nampoothiri, Dip NB (Paed), DCH, MSc Medical Genetics
Consultant
Department of Pediatric Genetics,
Amrita Institute of Medical Sciences & Research Center,
AIMS Ponekkara PO,
Cochin 682041
Kerala
India
Tel: +0484-2801234
Fax: +0484-2802020
Email: sheelanampoothiri@aims.amrita.edu; sheeladr@gmail.com

Coen Netelenbos, M.D., Ph.D.
Professor
Departments of Medicine and Genetics
Division of Endocrinology
University Hospital Vrije Universiteit
De Boelelaan 1117/ P.O. Box 7057
1007 MB Amsterdam
The Netherlands
Tel: +31-20-444-0530
E-mail: c.netelen@vumc.nl

Dau-Ming Niu, M.D., Ph.D.
Director, Medical Genetic Center of Taipei
Veterans General Hospital
Associate Professor, Institute of Clinical Medicine
National Yang-Ming University
No. 201, Sec. 2, Shih-Pai Road
Taipei 112
Taiwan
Tel: +886-2-66115889
Fax: +886-2-28767181
Email: dmniu1111@yahoo.com.tw

Regis O'Keefe, M.D., Ph.D.
Chairman of URM C's Department of Orthopaedics and Rehabilitation
University of Rochester
School of Medicine and Dentistry
601 Elmwood Ave, Box 665
Rochester, New York 14642
Tel: 585-275-5167
Fax: 585 756-4727
Email: Regis_okeefe@urmc.rochester.edu

Maurizio Pacifici, Ph.D. (R)
Professor of Orthopaedic Surgery
Division of Orthopaedic Surgery
Children's Hospital of Philadelphia Research Institute
Abramson Research Center - Suite 902D
3615 Civic Center Boulevard
Philadelphia, PA 19104
Tel: 267-425-2073
Email: pacificim@email.chop.edu

Antonio Morales Piga, M.D.
Jefe de Servicio de Proyectos Clínicos
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
Instituto de Salud Carlos III
C) Sinesio Delgado, 6; 28029 Madrid.
España
Tel: +34-91-8222023
Email: amorales@isciii.es

Robert J. Pignolo, M.D., Ph.D.
Assistant Professor
Director, Ralston-Penn Clinic for Osteoporosis & Related Bone Disorders
Ian Cali Clinical & Research Scholar, Center for FOP and Related Bone Disorders
Departments of Medicine & Orthopaedic Surgery
University of Pennsylvania School of Medicine
424B Stemmler Hall
36th Street & Hamilton Walk
Philadelphia, PA 19104-6081
Tel: 215-746-8138 or 215-898-8653
Fax: 215-573-2133
Email: pignolo@mail.med.upenn.edu

Roberto Ravazzolo, M.D. (R)
Professor
Laboratory of Molecular Genetics
G. Gaslini Institute
Department of Pediatrics and CEBR
University of Genova
Largo G. Gaslini 5
16148 Genova
Italy
Tel: +39-010-5636370; +39-010-563-6400
Fax: +39-010-377-9797
Email: rravazzo@unige.it

David M. Rocke, Ph.D. (R)
Distinguished Professor
Division of Biostatistics
School of Medicine
University of California-Davis
One Shields Avenue
Davis, California 95616
Tel: 530-752-6999
E-mail: dmrocke@ucdavis.edu

Eric Ronge, M.D.
Consultant Pediatrician
Pediatric Department
Central Hospital
SE-54185
Skönde, Sweden
Tel: +46-500-431-000 or +46-500-432-295
Fax: +46-500-432-029
Email: eric.ronge@vgregion.se

Ravi Savarirayan M.D. (Melb.), B.S. (Adel.), F.R.A.C.P., A.R.C.P.A. (Hon.)
Professor and Chief, Clinical Genetics Services
Victorian Clinical Genetics Service
Murdoch Children's Research Institute
Royal Children's Hospital
Flemington Road
Parkville, Victoria 3052
Australia
Tel: +61-(03)-8341-6244
Fax: +61-(03)-8341-6390
Email: ravi.savarirayan@mcri.edu.au; URL www.mcri.edu.au

Sujata Sawhney, M.D. (Pediatrics), M.R.C.P. (U.K.), C.C.S.T (U.K.)
Grad. Cert. P. Rheum. (Australia)
Consultant Pediatric and Adolescent Rheumatologist
Pediatric Rheumatology Division - Center for Child Health
Sir Ganga Ram Hospital
New Delhi 110022
India
Tel: +91-98-11-444-116
Email: drsujatasawhney@gmail.com

Christiaan Scott, MBChB, FCPaed (SA)
Paediatric Rheumatologist
Red Cross Children's Hospital
Cape Town 7700
South Africa
Tel: +27-21-6585503. Mobile: +27845805473
Email: christiaanscott@gmail.com or chris.scott@uct.ac.za

Astrid Schulze, M.D.
Consultant Pediatrician/Pediatric Neurologist
Child Neuro/Disability Service Sofievägen 2
University Hospital
SE-222-41
Lund, Sweden
Tel: +46-46-770-761 or +46-46-770-709
Fax: +46-46-770-710
Email: Astrid.Schulze@skane.se

Petra Seemann, Ph.D. (R)
Berlin-Brandenburg Center for Regenerative Therapies (BCRT)
Charité – Universitätsmedizin Berlin
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin
Germany
Phone: +49-30-450-539-436
Fax: +49-30-450-7-539-436
E-mail: petra.seemann@charite.de
Eileen M. Shore, Ph.D. (R)
Research Professor
Departments of Orthopaedic Surgery and Genetics

Co-Director, Center for Research in FOP & Related Disorders
Director, FOP Laboratory
The University of Pennsylvania School of Medicine
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

Steven Schuss, M.D.
Pediatrics
197 Cedar Lane
Teaneck, NJ 07666
Tel: 201-836-7171
Fax: 201-928-4227
David Sillence, M.D. F.R.A.C.P. F.A.F.R.M. (Hon)
Professor of Medical Genetics
Head of Connective Tissue Dysplasia Clinic
The Children's Hospital at Westmead
Locked Bag 4001
Westmead NSW 2145
Sydney, Australia
And
Department of Genetic Medicine Westmead Hospital (adults)
Westmead NSW 2145
Sydney, Australia
Tel: +61-2-9845-0000
Fax: +61-2-9845-3489
Email: davids@chw.edu.au

Roger Smith, M.D.
Honorary Consultant Physician
Nuffield Orthopaedic Centre
Windmill Road
Headington
Oxford OX3 7LD
England
United Kingdom
Tel: +44-186-579-0800
Email: Ann.Burrows@ndos.ox.ac.uk

Elizabeth A. Szalay, M.D.
Professor, Pediatric Orthopaedic Surgery and Pediatrics
Chief, Division of Pediatric Orthopaedics
University of New Mexico Health Sciences Center
1127 University Boulevard, NE
Albuquerque, NM 87102
Tel: 505-272-5214
Fax: 505-272 6500
Email: ESzalay@salud.unm.edu

Jeffrey Tabas, M.D.
Director Performance Improvement
San Francisco General Hospital Emergency Services
Associate Professor
UCSF School of Medicine
505 Parnassus Avenue, L138, Box 0208
San Francisco, CA 94143
Tel: 415-206-5759
Fax: 415-206-5818
Email: jeff.tabas@emergency.ucsf.edu

James T. Triffitt, Ph.D. (R)
Professor
Institute of Musculoskeletal Sciences
Botnar Research Centre
Nuffield Department of Orthopaedic Surgery
University of Oxford
Nuffield Orthopaedic Centre
Oxford OX3 7LD, United Kingdom
Tel: +44-1865-227660
Fax: +44-1865-227673
Email: james.triffitt@ndos.ox.ac.uk

Pernille Tryli, M.D.
Attending Pediatric Physician
Tryli Atna
Hedark N-2476
Norway
Tel: + 0047-97188496
E-mail: pernille.tryli@sykehuset-innlandet.no

Heinz Unterbörsch, M.D.
Attending Orthopaedic Surgeon
Orthopädische Praxis
Friedrich-Offermann-Strasse 5
51429 Bergisch Gladbach
Bensberg
Germany
Tel: +49-2204-51027
Fax: +49-2204-51028

J. Andoni Urtizbera, M.D.
Assistance Publique - Hôpitaux de Paris (AP-HP)
Attending Physician of Physical Medicine and Rehabilitation
Hospital Marin
Route de la Corniche
64700 Hendaye
France
Tel: +33-(0)5-59-48-2686
E-mail: andoni.urtizbera@hnd.aphp.fr

Anders Wallin, M.D.
Chief of Pediatrics
Mälarsjukhuset
Barn-och ungdomskliniken
631 88 Eskilstuna
Sweden
Tel: (hospital) +4616103000/cell: +46708776640
Email: anders.wallin@dll.se

Guosheng Wang, M.D.
Associate Professor
Department of Rheumatology
Anhui Provincial Hospital
17# Lujiang Road
Hefei, 230001
Anhui Province
P.R. China
Tel: +86-551-2283475
Fax: +86-551-2283475
Email: gswang@mail.hf.ah.cn

Daniel Weiler, M.D., F.C.C.P.
Emeritus Chief, Division of Respiratory Physiology and Chest Disease,
Carmel Medical Center
29 Tshernichovsky Street
Haifa 35701
ISRAEL
Tel: +972-4-8311576: cell: +972-545-322422
Fax: +972-4-8338531
Answering Service: +972-3-7543912 (Please remain online if I do not answer and you will be able to leave a message).
Email: weiler@actcom.co.il

Anders Westermark, M.D.
Norra Esplanadgatan 13A
AX 22100 Mariehamn
Åland
Finland.
Tel: Home +358 (0)18 13114/ or Mobile phone +358 (0)457 344 2213
E-mail: a.h.westermark@aland.net

Kristi Wharton, Ph.D., M.S. (R)
Associate Professor
Department: Molecular, Cellular Biology Biochemistry
Division of Biology & Medicine
Brown University
Tel: 401-863-1951 or 401-863-7635
Email: Kristi_Wharton@Brown.edu

Michael Whyte, M.D.
Medical-Scientific Director
Center for Metabolic Bone Disease and Molecular Research

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 Department of Orthopaedic Surgery
Nuffield Orthopaedic Centre
Windmill Road
Headington, Oxford OX3 7LD
United Kingdom
Tel: +44-1865-737545
Fax: +44-1865-737640
Email: paul.wordsworth@clinical-medicine.oxford.ac.uk

Nicholas D. Yeager, M.D.
Assistant Professor of Pediatrics
Section Hematology-Oncology
Nationwide Children's Hospital
The Ohio State University
700 Children's Drive
Columbus, Ohio 43205
Tel: 614-722-3553
Fax: 614-722-3699
Email: Nicholas.Yeager@nationwidechildrens.org

Michael Zasloff, M.D., Ph.D.
Adjunct Professor
Departments of Orthopaedic Surgery and Genetics
The Center for Research in FOP & Related Disorders
The University of Pennsylvania School of Medicine
and
Professor, Departments of Surgery and Pediatrics
Director, Surgical Immunology
Georgetown University
Med/Dent NW 210
Washington, DC 20007
Tel: 202-687-5707 (office) or 610-617-3488 (home) or 484-433-7807 (cell)
Fax: 202-687-0992
Email: maz5@georgetown.edu or mzasloff@aol.com

Na pytania dotyczące leczenia stomatologicznego pacjentów z FOP, odpowiedzi udzielają następujący specjaliści:

Rutynowa opieka stomatologiczna:

Corrie Crowe, D.D.S.
1102 Roberts Lane
Marlton, NJ 08053.
Tel: (Cell): 856-761-8205 (Home): 856-334-8570:

Email: all4th94@yahoo.com

Burton Nussbaum, D.D.S.
Adjunct Associate Professor, Pediatric Dentistry
University of Pennsylvania School of Medicine
Special Needs Dentist
Thomas Jefferson University Medical School and Hospital
One South Forge Lane
Cherry Hill, NJ 08002
Tel: (cell) 609-922-3526 (h) 856-667-8757
Email: bikr2th@aol.com

Dla szpitali dentystycznych i oddziałów chirurgii szczękowej:

Robert Diecidue, M.D., D.M.D., M.B.A., M.S.P.H.
Thomas Jefferson University
Jefferson Medical College
Department of Oral and Maxillofacial Surgery
Chairman and Professor
909 Walnut Street - Suite 300
Philadelphia, Pennsylvania 19107
Tel: 215-955-6215
Fax: 215-923-9189
Email: robert.diecidue@jeffersonhospital.org

Daniel Taub, M.D., D.M.D.
Thomas Jefferson University
Jefferson Medical College
Assistant Director and Instructor
Department of Oral and Maxillofacial Surgery
909 Walnut Street - Suite 300
Philadelphia, Pennsylvania 19107
Tel: 215-955-6215
Fax: 215-923-9189
Email: daniel.taub@jeffersonhospital.org

Allen Wong, D.D.S., D.A.B.S.C.D.
Hospital Dentistry Program, Director
University of the Pacific
Arthur A. Dugoni School of Dentistry
2155 Webster Street
San Francisco, CA 94115
Tel: 415-720-4609 (cell) or 888-241-3694 (emergency beeper)
Email: awong@pacific.edu

Na pytania dotyczące znieczulenia ogólnego pacjentów z FOP, odpowiedzi udziela:

Zvi Grunwald, M.D.
The James D. Wentzler Professor and Chairman
Department of Anesthesiology
Thomas Jefferson University and Hospitals
111 South 11th Street, Suite G-8490
Philadelphia, PA 19107

Tel: 215-955-6161
Fax: 215-923-5507
Email: zvi.grunwald@jefferson.edu

**Na pytania dotyczące rehabilitacji dla pacjentów z FOP (wózki inwalidzkie, siedziska),
odpowiedzi udzielają:**

Theresa F. Berner, MOT, OTR/L, ATP
Rehabilitation Team Leader
The Ohio State University Medical Center
Rehabilitation Services
2050 Kenny Road
Suite 2100 - Martha Morehouse Medical Pavilion
Columbus Ohio 43221
Tel: 614 293-3847
Fax: 614 293-6400
Email: Theresa.Berner@osumc.edu

Charles Levy, M.D.
Chief, Physical Medicine and Rehabilitation Service
North Florida/South Georgia Veterans Health Service
Associate Adjunct Professor, Department of Occupational Therapy
University of Florida
1601 S.W. Archer Road
Gainesville, Florida 32608
Tel: 352-374-6065
Fax: 352-374-6116
Email: charles.levy@va.gov