

# L'impact de la fibrodysplasie ossifiante progressive sur les patients et les membres de leurs familles : résumé en langage simple des résultats d'une enquête internationale sur le fardeau de la maladie

Mona Al Mukaddam<sup>1</sup>, Katherine S Toder<sup>1</sup>, Michelle Davis<sup>2</sup>, Amanda Cali<sup>3,4,5,6</sup>, Christopher Bedford-Gay<sup>2,6,7</sup>, Moira Liljestrom<sup>6,8,9</sup>, Suzanne Hollywood<sup>2,6</sup>, Kim Croskery<sup>10</sup>, Anne-Sophie Grandoulier<sup>11</sup>, Elaine A Böing<sup>12</sup>, John D Whalen<sup>10</sup> & Frederick S Kaplan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Départements de chirurgie orthopédique et de médecine, Centre de recherche sur la FOP et les maladies apparentées, École de médecine Perelman de l'Université de Pennsylvanie, Philadelphie, PA, États-Unis ; <sup>2</sup>Association internationale FOP, Kansas City, MO, États-Unis ; <sup>3</sup>La Fondation Radiant Hope, Mountain Lakes, NJ, États-Unis ; <sup>4</sup>Le Centre de recherche sur la FOP et les maladies apparentées, Philadelphie, PA, États-Unis ; <sup>5</sup>Tin Soldiers : Programme mondial d'identification des patients, Johannesburg, Afrique du Sud ; <sup>6</sup>Auteur soignant ; <sup>7</sup>Amis de la FOP, Manchester, Royaume-Uni ; <sup>8</sup>Fundación FOP, Buenos Aires, Argentine ; <sup>9</sup>Représentant argentin au Conseil international du président de l'Association internationale FOP, Buenos Aires, Argentine ; <sup>10</sup>Ipsen, Slough, Royaume-Uni ; <sup>11</sup>Ipsen, Paris, France ; <sup>12</sup>Ipsen, Cambridge, MA, États-Unis

Premier projet soumis : 1er août 2022 ; Accepté pour publication : 9 septembre 2022 ; Publié en ligne : 31 octobre 2022

## Résumé

### Comment dire...

#### De quoi parle cet article ?

La fibrodysplasie ossifiante progressive (également appelée FOP) est une maladie génétique très rare. Dans la FOP, l'os se forme à des endroits inhabituels, tels que les muscles, les tendons et les ligaments. Cela entraîne une **perte de mouvement** au fil du temps pour les personnes atteintes de FOP. Actuellement, il existe très peu d'informations sur la relation entre l'impact **physique**, l'impact sur la **qualité de vie** et l'impact **économique** de la maladie sur les personnes atteintes de FOP et leurs familles.

#### Qu'est-ce qui a donc été fait ?

Pour combler cette lacune, la première enquête internationale sur le fardeau de la maladie de la FOP a été réalisée entre le 18 janvier et le 30 avril 2021. Les personnes atteintes de FOP, appelées la population « patiente », et les membres de leurs familles ont participé à l'enquête en ligne. L'enquête était disponible dans 15 pays et dans 11 langues. Les chercheurs ont utilisé de multiples **évaluations** pour mesurer le mouvement et la capacité des patients à effectuer des **activités quotidiennes**, la **qualité de vie** pour les patients et les membres de la famille, l'utilisation d'outils d'adaptation (également communément appelés **adaptations de mode de vie**) par les patients, et l'impact de la FOP sur l'emploi pour les patients et les membres de leurs familles.

#### Quels ont été les résultats ?

L'enquête a reçu 463 réponses au total (219 patients et 244 membres de famille). Les résultats démontrent que les patients plus âgés subissent une **perte de mouvement** plus importante que les patients plus jeunes, ce qui peut avoir un impact négatif sur leur **qualité de vie**. De plus, à mesure que le mouvement et la capacité à effectuer des **activités quotidiennes** deviennent plus difficiles, les patients ont tendance à compter davantage sur les outils **d'adaptation du mode de vie**. La FOP a également un impact négatif sur les décisions en matière d'emploi. Par conséquent, la FOP peut avoir un impact financier important qui est plus élevé pour les patients âgés et leurs familles. Il peut également y avoir un impact financier important sur les systèmes de santé.

#### Que signifient les résultats ?

Les résultats de cette enquête fournissent des informations pertinentes qui peuvent être utilisées pour améliorer les soins, les ressources et le soutien apporté aux personnes atteintes de la FOP et les membres de leurs familles.

Pour voir un glossaire des termes utilisés dans ce résumé, veuillez vous rendre à la dernière page de cet article

## À qui s'adresse cet article ?

Cet article vise à aider les personnes atteintes de la FOP, les membres de leurs familles et leurs soignants, ainsi que tout individu ou groupe qui soutient les personnes atteintes de la FOP, à comprendre les résultats de l'enquête sur le fardeau de la maladie de la FOP. Les professionnels de la santé peuvent également trouver ce résumé bénéfique, notamment ceux qui peuvent prodiguer des soins aux personnes atteintes de la FOP dans leur pratique clinique. Les organisations de patients et les décideurs politiques peuvent utiliser ces informations pour sensibiliser à l'impact de la FOP et pour s'assurer qu'un soutien suffisant est disponible pour les personnes atteintes de la FOP et les membres de leurs familles.

## Où puis-je trouver l'article original sur lequel se fonde ce résumé ?

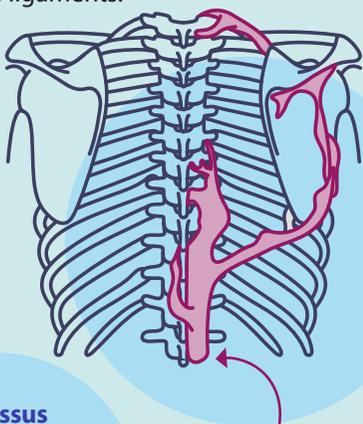
Vous pouvez lire l'article original publié dans la revue *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research* gratuitement sur : <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737167.2022.2115360>.

### Qu'est-ce que la FOP ?

La **FOP** est une maladie génétique très rare qui, selon les estimations, touche environ 1 personne sur 1 000 000. Dans la FOP, l'os se forme dans des **tissus conjonctifs** mous dans tout le corps où il ne le serait pas normalement, tels que les muscles, les tendons et les ligaments.

Cage thoracique

Squelette



**Les tissus conjonctifs** soutiennent le corps et ses organes et aident à maintenir la forme du corps.

Nouvelle croissance osseuse

La formation d'un os supplémentaire dans des zones du corps où il n'y existe pas normalement peut entraîner une **perte de mouvement** sévère. Les personnes atteintes de la FOP peuvent éprouver des difficultés à bouger leurs articulations, y compris les genoux, hanches, poignets, chevilles, cou, épaules, coudes, et/ou mâchoires. Cela peut rendre la réalisation des **activités quotidiennes** très difficile.

Les personnes atteintes de la FOP courent également un risque accru de bris d'os, de blessures à la tête, de problèmes digestifs, de perte auditive, de douleur et de perte de poids sévère.

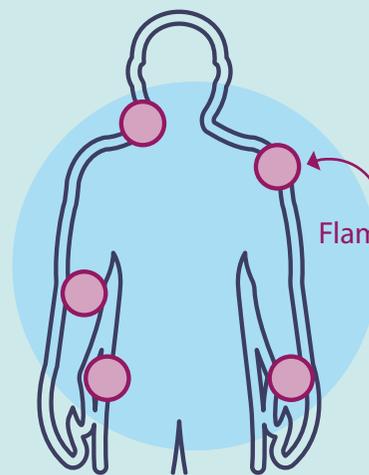


La FOP est une condition génétique héréditaire, ce qui signifie qu'une personne atteinte de la FOP est atteinte de la maladie dès la naissance. Dans 97 % des cas, la FOP est causé par la même mutation dans un **gène** appelé **ACVR1**. Un gène est une section d'ADN qui contient des instructions sur comment fabriquer une substance biologique, telle qu'une protéine. Le gène **ACVR1** contrôle la croissance et le développement des os.



Les personnes atteintes de la FOP présentent parfois des **poussées** qui peuvent provoquer un gonflement, de la douleur, une diminution des mouvements, une raideur et/ou de la chaleur dans leurs tissus mous.

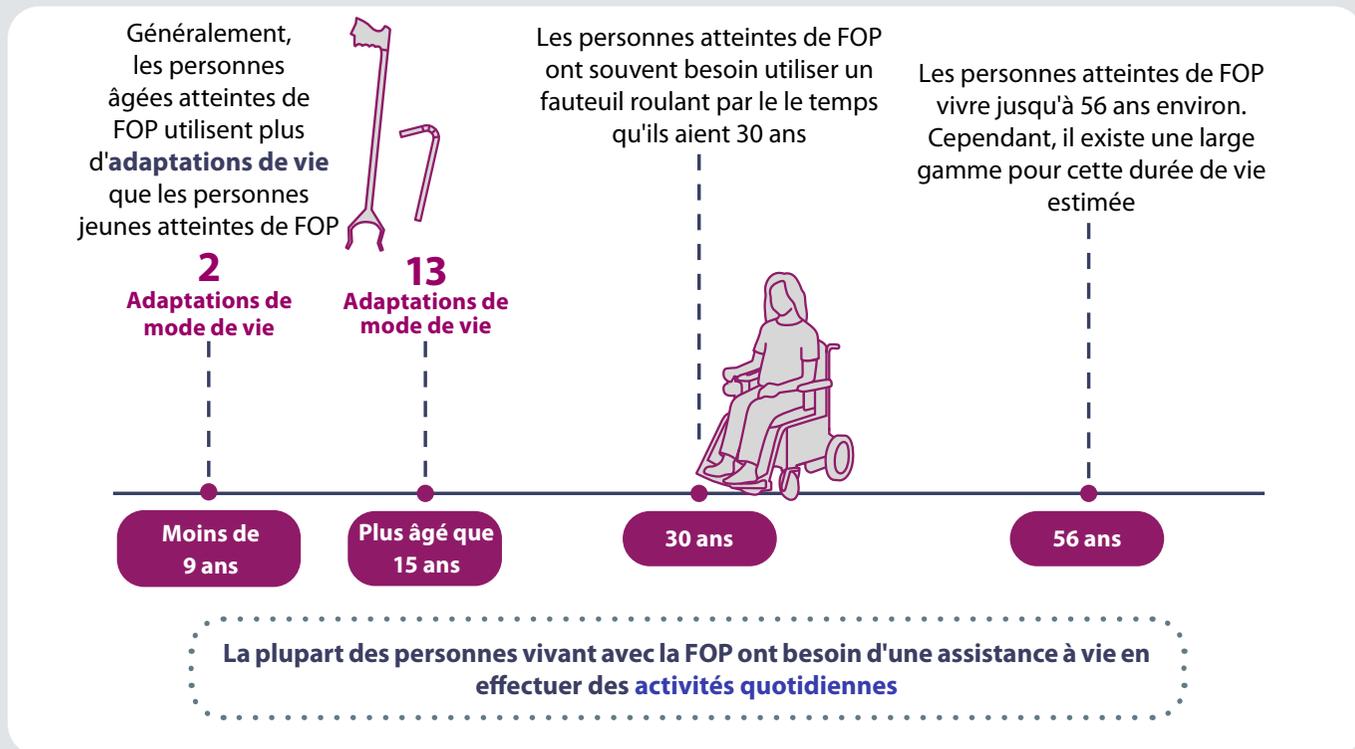
Flambée



**Les poussées** peuvent se développer de manière inattendue ou être causées par des muscles fatigués, de petites blessures, des chutes, des injections ou un virus, comme la grippe. Certaines poussées peuvent entraîner une nouvelle croissance osseuse permanente. Cependant, une nouvelle croissance osseuse peut également se produire sans symptômes d'éruption.

Les informations sur cette page proviennent de ressources disponibles sur le site de International FOP Association (IFOPA) : [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org).

## Quel est l'impact de la FOP sur les personnes à différents âges ?



## Qu'est-ce qu'une enquête sur le fardeau de la maladie ?

Les enquêtes sur le fardeau de la maladie sont des outils précieux qui permettent de comprendre l'impact complexe d'un état de santé. L'évaluation du « fardeau » d'une maladie peut fournir une image des défis que représente la vie avec cette maladie. Les enquêtes sur le fardeau de la maladie aident les chercheurs, les professionnels de la santé et les décideurs à comprendre l'impact d'une maladie de multiples points de vue.

## Pourquoi cette enquête était-elle nécessaire ?

Pour la plupart des personnes atteintes de la FOP dans le monde, il n'existe pas de médicaments approuvés visant à prévenir ou à réduire la croissance osseuse supplémentaire au fil du temps. La prise en charge des personnes atteintes de la FOP vise à prévenir l'aggravation de la maladie en protégeant la personne atteinte de la FOP contre les traumatismes corporels. Il peut s'agir d'éviter certaines activités, de gérer les symptômes et d'apporter une assistance permettant d'effectuer les **activités quotidiennes**. Par conséquent, il est essentiel de comprendre le soutien dont les personnes atteintes de la FOP ont besoin pour améliorer leur santé et leur bien-être en fournissant des solutions qui répondent à des besoins spécifiques non satisfaits.

Les membres de la famille et les soignants sont également touchés par la FOP, mais cet impact n'est pas bien compris. La FOP est une maladie qui dure toute la vie et dont les symptômes commencent habituellement dans l'enfance et évoluent avec l'âge et le handicap. Il est extrêmement important de comprendre l'impact de la FOP sur les membres de la famille et les soignants pour s'assurer qu'ils reçoivent le soutien approprié.

Cette enquête sur le fardeau de la maladie de la FOP est la première étude internationale à explorer les impacts **physiques**, sur la **qualité de vie** et **économiques** de la FOP sur les personnes atteintes de la maladie et les membres de leurs familles.

## Comment cette enquête a-t-elle été créée ?

L'enquête sur le fardeau de la maladie de la FOP a été co-créée par des conseillers communautaires de la FOP et une équipe de chercheurs. La communauté internationale de la FOP a joué un rôle clé dans la diffusion des informations sur l'enquête par le biais de la sensibilisation personnelle des conseillers de la communauté de la FOP et des organisations œuvrant dans le domaine. Plus précisément, l'**Association internationale de la FOP (IFOPA)** et les organisations nationales suivantes ont aidé à trouver des participants pour l'enquête : Fundación FOP (Argentine), FOP Brasil (Brésil), Canadian FOP Network, FOP France, FOP eV (Allemagne), FOP Italia Onlus (Italie), J-FOP (Japon), FOP Mexico, FOP Polska (Pologne), FOP Russia, Korean FOP Overcome Family (KFOPOF ; Corée du Sud [République de Corée]), Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP ; Espagne), Svenska FOP-föreningen (Suède ; des membres venant de Suède, Norvège, Danemark et Finlande) et FOP Friends (Royaume-Uni).

### Association internationale de la FOP (IFOPA)

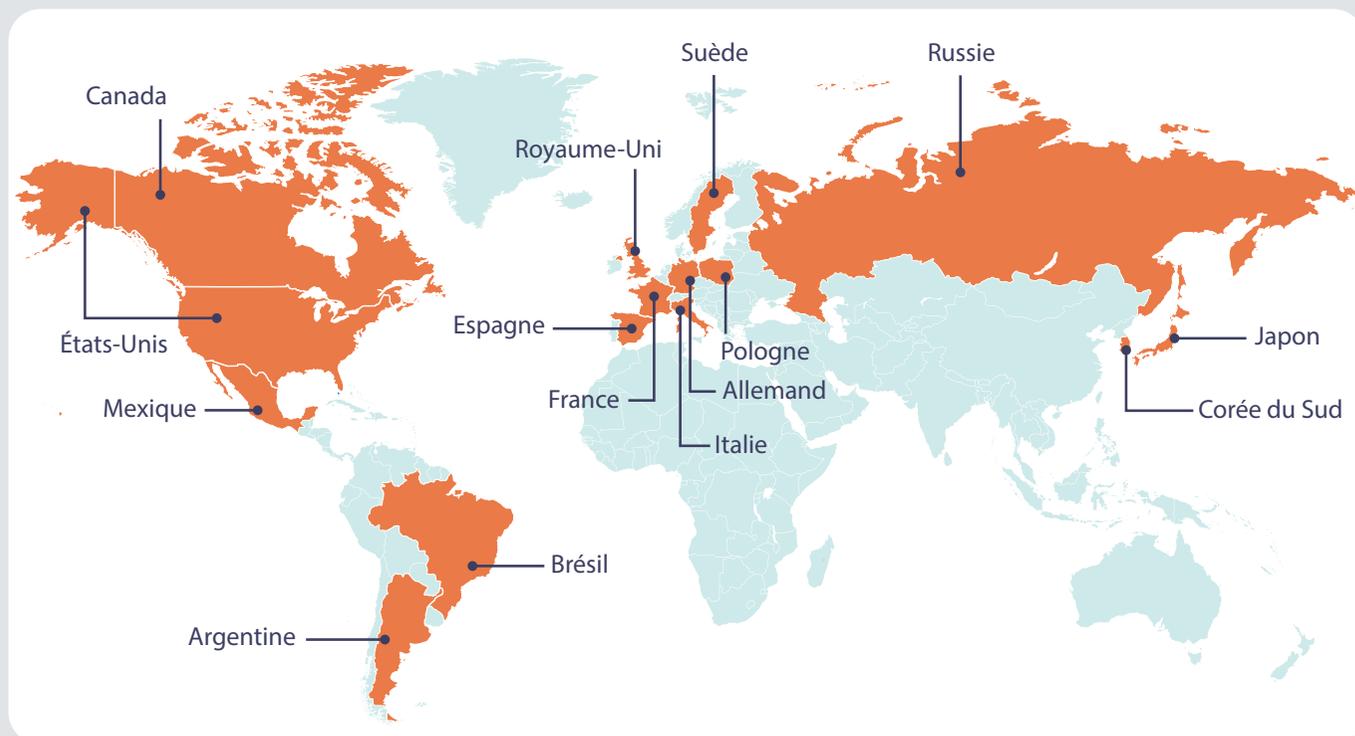
L'IFOPA est une organisation internationale qui finance la recherche, fournit des programmes d'éducation et de soutien et sensibilise à la FOP.

## Qui a participé à l'enquête ?

L'enquête était disponible sur une plateforme en ligne dans **15 pays** et en **11 langues** (anglais, français, italien, allemand, japonais, coréen, polonais, portugais, russe, espagnol et suédois).



L'enquête était disponible du **18 janvier au 30 avril 2021**. Par conséquent, l'achèvement de l'enquête a chevauché la pandémie de coronavirus (COVID-19), ce qui peut avoir influencé les résultats.



## Personnes ayant participé à l'enquête :

**Personnes atteintes de la FOP** de tout âge (appelées la population de « patients »)

- Pour les personnes âgées de moins de 13 ans, le sondage a été rempli par un membre de la famille en leur nom



Un **principal soignant** est un membre de la famille qui a déclaré qu'il était la personne principale s'occupant de la personne atteinte de la FOP.

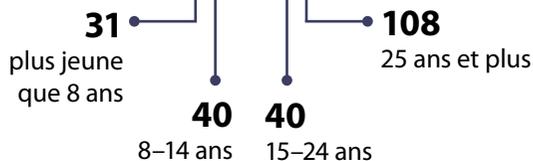
**Membres de famille des personnes atteintes de la FOP** (parents/tuteurs légaux, frères et sœurs et **principaux soignants**) âgés de 18 ans et plus

- Ces membres de la famille ont été invités à répondre à des questions supplémentaires plus précises. Il est important de noter que la communauté FOP a fourni des commentaires après la fin de l'enquête selon lesquels, dans certains ménages, les membres de la famille peuvent partager les responsabilités en matière de soins. Par conséquent, il peut être difficile pour certaines familles de demander à un seul membre de la famille de répondre à ces questions supplémentaires destinées au « principal soignant ».



**463 réponses à l'enquête**

**219 patients**



L'âge moyen des patients était **24 ans**

**244 membres de la famille**



L'âge moyen des membres de la famille était **47 ans**

Pour les principaux soignants en particulier, l'âge moyen était de 49 ans et 85 % s'identifiaient comme des femmes

## Quels ont été les résultats globaux de l'enquête ?

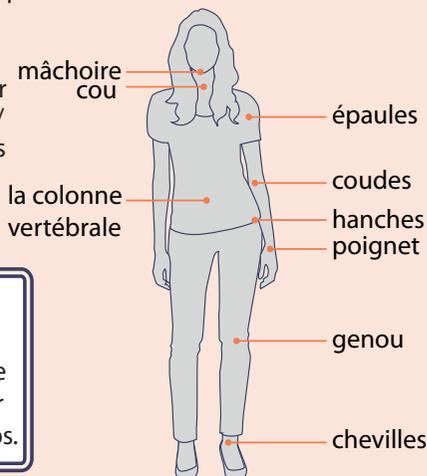


### Impact physique de la FOP sur les patients

**Évaluation de la mobilité par le patient (PRMA) :** mesure la capacité des personnes atteintes de la FOP à bouger leurs articulations

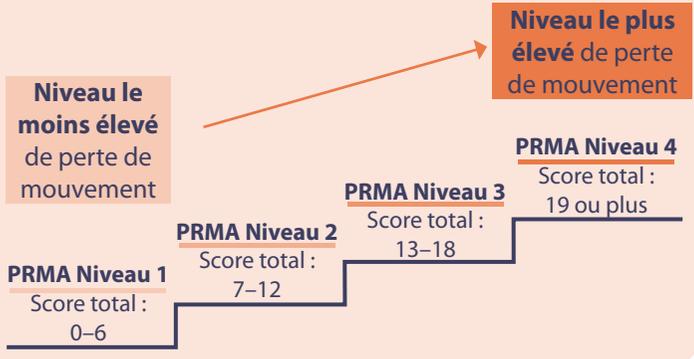
- Rempli par tous les patients (219 patients)
- Les scores totaux variaient de 0 à 30, **les scores les plus élevés représentant plus de perte de mouvement**
- Les scores totaux ont été regroupés en quatre niveaux, Le Niveau 1 représentant **le moins** de perte de mouvement et le Niveau 4 représentant **le niveau le plus élevé** de perte de mouvement

- **L'amplitude de mouvement** a été évaluée sur les articulations/ régions du corps suivantes :

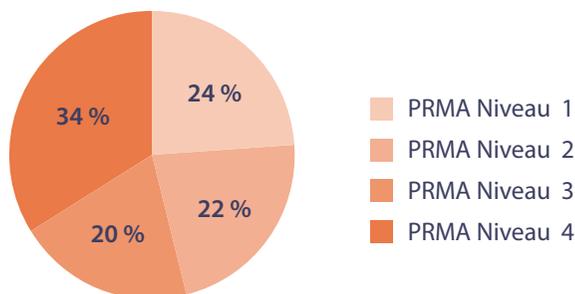


#### **Ampitude de mouvement :**

Le niveau jusqu'où une personne peut bouger une partie de son corps.

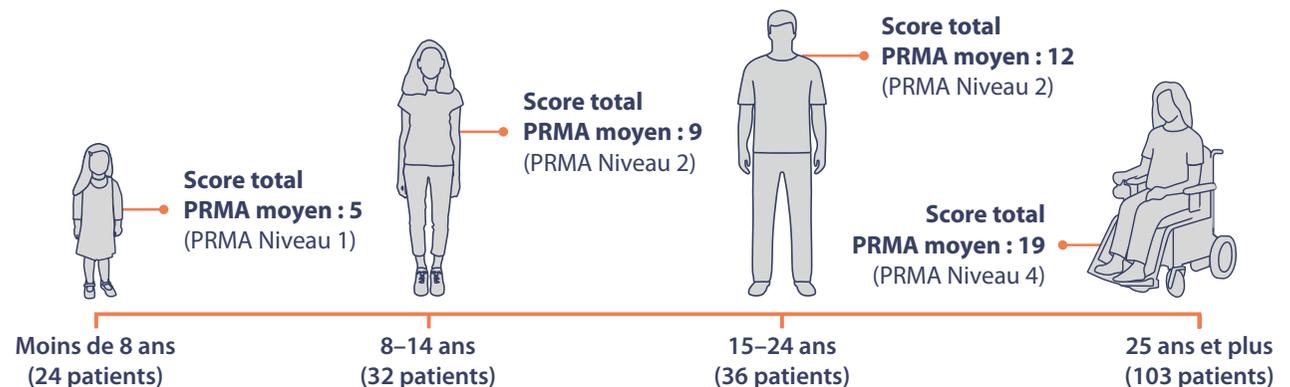


- Environ un tiers (**34 %**) des patients présentait le niveau de perte de mouvement **le plus grave** (PRMA Niveau 4)



#### • **La perte de mouvement est devenue plus grave par groupe d'âge croissant**

- En moyenne, les patients de moins de 8 ans présentaient la perte de mouvement la moins sévère (PRMA Niveau 1)
- En moyenne, les patients âgés de 25 ans et plus présentaient la perte de mouvement la plus grave (PRMA Niveau 4)



Moins de perte de mouvement

La plupart des pertes de mouvement

- Les chercheurs ont également évalué les capacités des patients à effectuer des **activités quotidiennes** à l'aide d'un autre questionnaire d'évaluation de forme physique FOP-PFQ (FOP Physical Function Questionnaire). Grâce à cela et à la PRMA, ils ont constaté qu'à mesure que la capacité de se déplacer diminuait, la capacité d'effectuer des activités quotidiennes diminuait également



## Impact de la FOP sur la qualité de vie des patients et des membres de sa famille

### Questionnaire sur la qualité de vie liée à la santé EuroQoL (EQ-5D-5L) : mesure la **qualité de vie liée à la santé**

- Rempli par :
  - Patients âgés de 13 ans et plus
  - Membres de la famille
- Les réponses aux questions ont été converties en un indice unique allant de 0 à 1, représentant l'état de santé complet

0

Mauvais état de santé

1

Etat de santé maximal

- Les questions portaient sur :

Les soins personnels

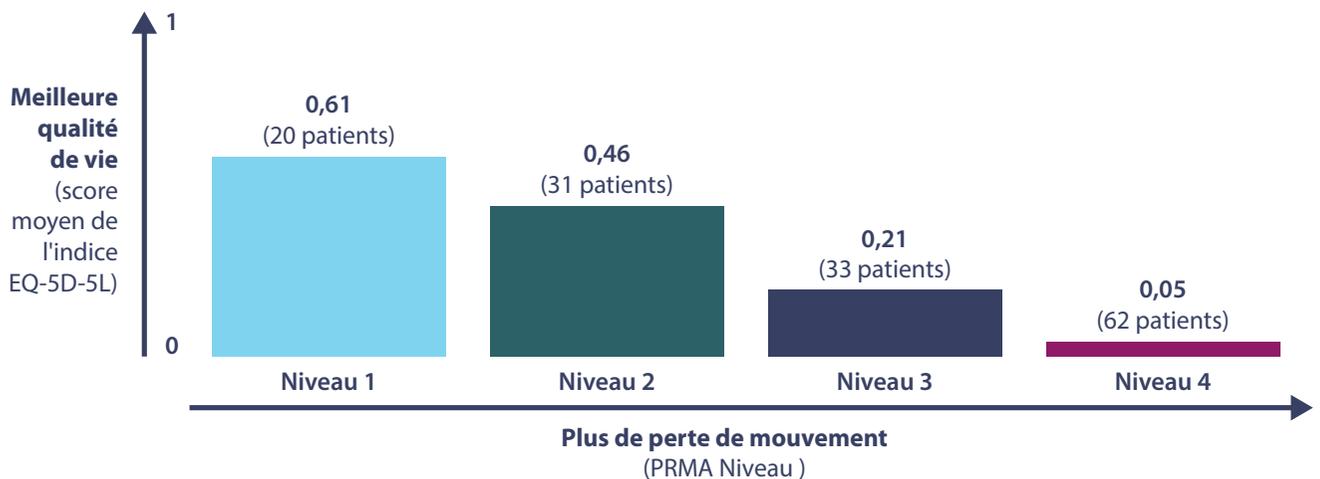
l'anxiété/ la dépression

La mobilité

Les activités habituelles

La douleur/ L'inconfort

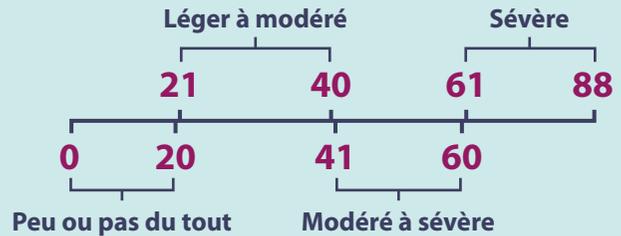
- Les patients qui avaient **plus de perte de mouvement** avaient tendance à signaler une **pire qualité de vie**
  - Les patients présentant **le niveau le plus bas** de perte de mouvement (PRMA Niveau 1) avaient un score d'indice EQ-5D-5L moyen de **0,61**, qui est d'environ **à mi-chemin entre** les meilleurs et les pires scores possibles de **qualité de vie**
  - Les patients avec **la plus** perte de mouvement (PRMA Niveau 4) avaient un score moyen de l'indice EQ-5D-5L de **0,05**, ce qui est **très faible** indice de **qualité de vie**



- La perte de mouvement** du patient atteint de la FOP n'a pas semblée affecter la **qualité de vie** des **membres de la famille ou des principaux soignants** associés
  - Les membres de la famille avaient un score moyen de l'indice EQ-5D-5L de **0,85**
  - Les principaux soignants avaient un score moyen de l'indice EQ-5D-5L de **0,83**
- Les chercheurs ont également évalué la **qualité de vie** à l'aide d'un autre questionnaire appelé Système d'information sur la mesure des résultats par les patients (PROMIS). Cette évaluation a révélé des liens similaires entre la perte de mouvement et la qualité de vie des patients

**Le Zarit Burden Interview (ZBI) :** mesure la santé et/ou le bien-être mental

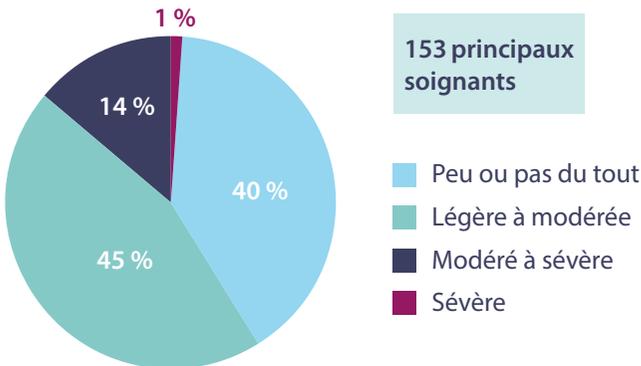
- Complété par les membres de la famille agissant en tant que principal soignant pour une personne atteinte de la FOP
- Les scores totaux variaient de 0 à 88 et étaient regroupés par niveau d'impact : sévère, modéré à sévère, modéré et peu ou pas du tout



- Dans l'ensemble, près de la moitié (**45 %**) des principaux soignants ont signalé un **impact léger à modéré** de la prise en charge d'un membre de famille atteint de la FOP sur leur propre santé et/ou leur bien-être mental
  - Moins de principaux soignants (**40 %**) ont signalé peu ou pas d'impact

- Lorsque les résultats ont été analysés en fonction de l'âge du patient pris en charge :
  - Plus de la moitié des principaux soignants (**57 %**) s'occupant d'un patient de moins de 8 ans ont signalé un impact léger à modéré sur leur santé et/ou leur bien-être mental
  - Plus de la moitié (**58 %**) des soignants des patients âgés de 25 ans et plus ont signalé peu ou pas d'impact
    - Ce résultat peut s'expliquer par la résilience. Il s'agit de la capacité de se remettre et de s'adapter après des expériences difficiles, grâce à l'apprentissage et au soutien de la communauté FOP au fil du temps. Des recherches supplémentaires sur ce sujet sont nécessaires

**Impact de la FOP sur la santé et/ou le bien-être mental des principaux soignants**



**Exemples de questions**

- Est-ce que vous vous sentez stressé par les soins que vous devez accorder à votre parent malade et vos autres responsabilités familiales ou professionnelles ?
- Pensez-vous qu'à cause du temps que vous passez avec votre parent malade, vous n'avez plus assez de temps pour vous-même ?

**Le Questionnaire sur l'impact émotionnel et social :** évalue le stress, les soucis/préoccupations, ainsi que les activités personnelles et les relations

- Rempli par tous les membres de famille (244 membres de famille)
- Précis, conçu pour cette enquête
- Le questionnaire montrait que parmi les membres de famille :
  - **85 %** ont trouvé cela très/extrêmement stressant lorsque le membre de leur famille (le patient atteint de la FOP) a eu une poussée
  - **68 %** craignaient souvent/toujours que le patient atteint de FOP allait se blesser

- Sur le plan social, la plupart des membres de la famille (**73 %**) pensent que les soins prodigués au patient atteint de la FOP ont peu d'impact ou aucun impact négatif sur leurs interactions sociales
- En moyenne, les membres de la famille passent **8 heures par jour** à accorder des soins ou du soutien. Ils ont le plus souvent déclaré les activités suivantes comme étant celles pour lesquelles ils ont « toujours » aidé leur membre de la famille atteint de la FOP :

**Exemples de questions**

- À quel point les défis de la FOP sont-ils stressants pour vous ?
- À quel point est-ce stressant quand un membre de votre famille atteint de la FOP a une poussée ?



Achats  
(41 %)



Habillement  
(44 %)



Sortir de la maison  
(39 %)



Préparation/cuisson des repas  
(49 %)



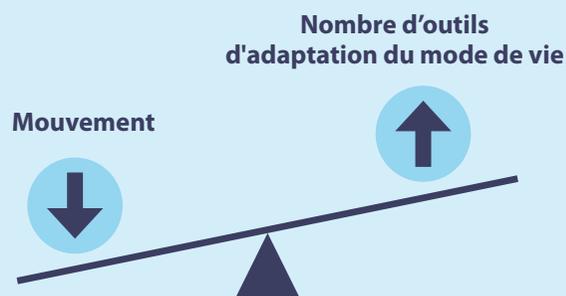
Bain/douche  
(48 %)



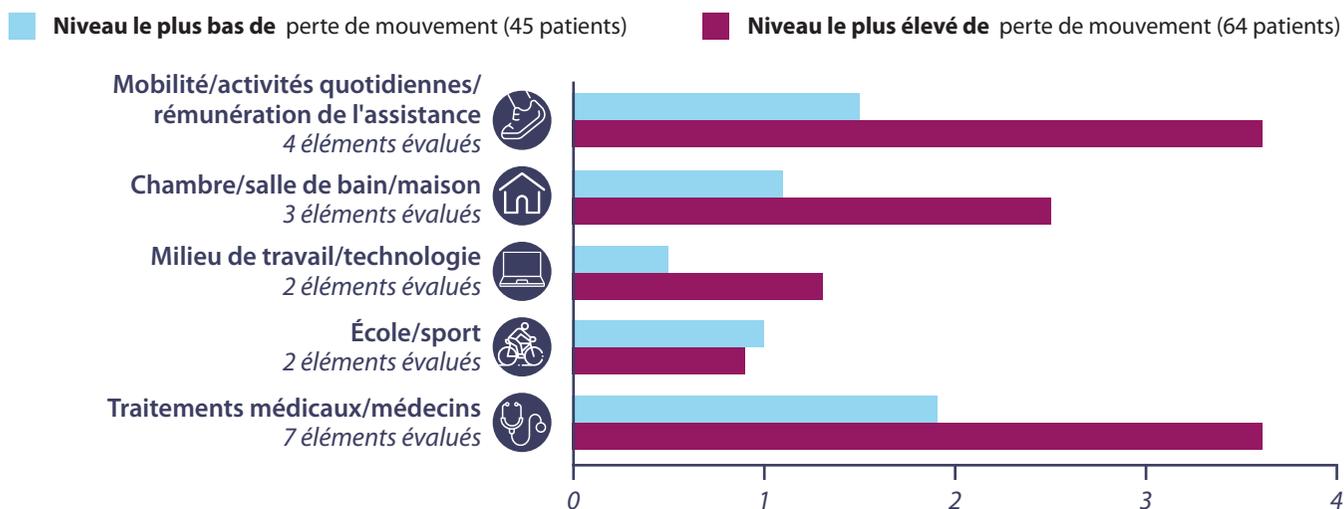
## Impact économique de la FOP sur les patients et les membres de leurs familles

### Adaptations de mode de vie

- Un questionnaire développé spécifiquement pour cette enquête a été utilisé pour évaluer l'utilisation quotidienne des **adaptations de mode de vie** par les personnes atteintes de la FOP
  - Exemples : cannes, appareils auditifs, bâtons de marche et rampes pour fauteuils roulants
- Les patients qui avaient **une perte de mouvement plus élevée** avaient tendance à plus utiliser les outils **d'adaptation du mode de vie**
- 97 %** des patients présentant la **perte de mouvement la plus sévère** ont déclaré avoir besoin d'outils **d'adaptation du mode de vie** pour mener leurs **activités quotidiennes**

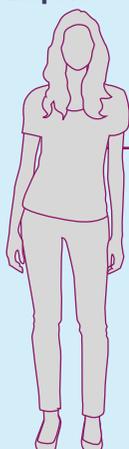


### Nombre moyen d'outils d'adaptation du mode de vie utilisés par les patients



Veuillez-vous référer à l'article original pour des informations détaillées sur les types d'articles dans chaque catégorie d'outils d'adaptation du mode de vie.

### Emploi

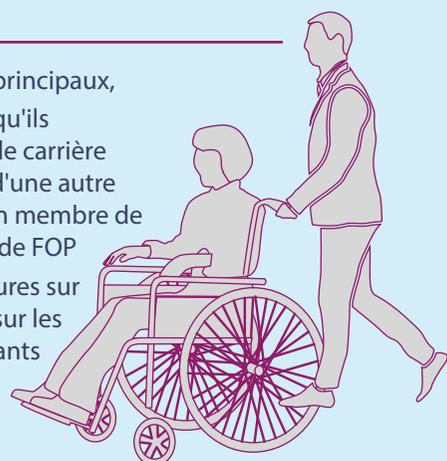


Sur 134 patients âgés de 18 ans et plus, **83 %** ont estimé que la FOP avait eu un impact sur leurs décisions de carrière

Plus de patients avec **une plus grande perte de mouvement** ont signalé un **impact sur les décisions de carrière**



Sur 156 soignants principaux, **51 %** ont estimé qu'ils devaient changer de carrière d'une manière ou d'une autre pour s'occuper d'un membre de leur famille atteint de FOP. Des recherches futures sur l'impact de la FOP sur les carrières des soignants primaires sont nécessaires



## Que signifient les résultats de cette enquête ?

- Cette enquête a recueilli des informations détaillées sur les impacts **physiques**, la **qualité de vie** et les impacts **économiques** de la FOP sur les personnes atteintes de la maladie et les membres de leurs familles. Ces résultats améliorent considérablement notre compréhension de la FOP et de la façon dont elle affecte la vie quotidienne des gens
- Cette enquête a montré que la **perte de mouvement** causée par la FOP peut avoir un impact extrêmement négatif sur la **qualité de vie** des patients. En outre, la prise en charge d'une personne atteinte de la FOP a un impact léger à modéré sur la santé et/ou le bien-être mental des principaux soignants, en particulier pour ceux qui s'occupent de jeunes enfants atteints de la FOP
  - Des recherches futures sur l'impact à long terme de la prestation de soins aux personnes atteintes de la FOP sont nécessaires
- À mesure que la capacité à bouger les articulations et à effectuer des **activités quotidiennes** diminue, cette enquête a montré que les personnes atteintes de la FOP ont tendance à avoir besoin d'outils d'**adaptation du mode de vie**
  - Cela suggère que les coûts financiers induit par la FOP pour les individus et les membres de leurs familles peuvent être plus élevés pour les patients plus âgés
- Enfin, cette enquête a montré que la FOP a un impact important sur les décisions de carrière des personnes atteintes de la FOP et des membres de leurs familles, ce qui peut également avoir un impact financier négatif pour les individus, les familles et la société

## Quels sont les points forts de l'enquête et les domaines potentiels de recherche future ?

- L'enquête sur le fardeau de la maladie de la FOP présente les expériences d'un grand nombre de personnes vivant avec la FOP et celles des membres de leurs familles venant de différentes parties du monde
- L'inclusion de la voix des patients dans la recherche a été essentielle dans cette étude ; les conseillers de la communauté de la FOP ont joué un rôle actif dans le développement de l'enquête et dans l'interprétation des résultats
- Cette enquête fournit des informations pertinentes qui peuvent être utilisées pour améliorer les soins, les ressources et le soutien pour les personnes atteintes de la FOP et les membres de leurs familles
- Il est important de noter que l'enquête n'était pas disponible dans tous les pays. Par conséquent, les résultats de l'enquête peuvent ne pas refléter les expériences de toutes les personnes atteintes de la FOP et des membres de leurs familles, en particulier celles qui vivent dans des **communautés mal desservies**
  - L'expression « communautés mal desservies » fait référence à toute communauté, que ce soit dans une région développée ou en développement, qui n'a pas le même accès à l'information, au diagnostic, aux soins spécialisés, aux outils d'adaptation du style de vie et/ou au soutien des organisations de patients que les autres communautés
  - Des recherches supplémentaires sur l'impact de la FOP dans les communautés mal desservies sont nécessaires
- Le sondage n'était disponible qu'en ligne et, par conséquent, n'était peut-être pas accessible aux membres de la communauté de la FOP ayant un accès limité à Internet
- Cette enquête demandait aux participants de réfléchir sur leurs expériences au cours des 12 derniers mois. Étant donné que les personnes atteintes de la FOP vivent des périodes durant lesquelles elles n'ont pas de symptômes actifs, les réponses à l'enquête peuvent ne pas représenter l'expérience de vie globale d'une personne. De plus, la période de 12 mois saisie par l'enquête chevauchait la pandémie de COVID-19. Cela peut avoir influencé les résultats, car les activités et les comportements rapportés dans l'enquête peuvent avoir différé des schémas pré et post-pandémie

## Où les lecteurs peuvent-ils trouver plus d'informations sur cette enquête ?

L'article original discuté dans ce résumé est intitulé « *The Impact of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) on Patients and their Family Members: Results from an International, Burden of Illness Survey* » (L'impact de la fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP) sur les patients et les membres de leurs familles : résultats d'une enquête internationale sur le fardeau de la maladie). Il a été publié dans la revue *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research*. Vous pouvez y accéder gratuitement dans son intégralité sur : <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737167.2022.2115360>

- Des informations supplémentaires sur l'enquête sur le fardeau de la maladie de la FOP sont disponibles sur [www.clinicaltrials.gov/show/NCT04665323](http://www.clinicaltrials.gov/show/NCT04665323)
- Des informations supplémentaires sur les réseaux de soutien pour la maladie de la FOP sont disponibles sur le site Web de l'IFOPA : [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org)

## Glossaire des termes utilisés dans ce résumé

- **La perte de mouvement** est une diminution de la capacité à bouger physiquement le corps librement et facilement
- L'impact **physique** de la FOP est la façon dont la condition affecte la capacité d'une personne à bouger son corps et à mener ses activités quotidiennes
- L'impact sur la **qualité de vie** de la FOP est la manière dont la condition affecte la façon dont une personne pense à sa propre santé physique et mentale, et à son bien-être général
- L'impact **économique** de la FOP comprend le coût financier quotidien de la FOP et/ou de la prestation de soins à une personne atteinte de FOP. Cela inclut également l'impact de la condition sur la société dans son ensemble en raison des coûts des soins de santé et de la perte d'opportunités d'emploi
- **Les évaluations** sont menées à l'aide de questionnaires utilisés dans l'enquête pour recueillir des informations sur les impacts physiques, la qualité de vie et l'impact économique de la FOP. Les chercheurs ont utilisé un mélange de questionnaires adaptés à la FOP et plus généraux pour les aider à comparer la FOP à d'autres conditions. La plupart des questionnaires utilisés dans l'enquête avaient été utilisés dans des recherches antérieures. D'autres ont été développés spécifiquement pour cette enquête
- **Les activités quotidiennes** sont les actions qu'une personne accomplit dans sa vie quotidienne. Il peut s'agir de s'habiller, de prendre une douche ou un bain, de manger ou de marcher. Cette enquête a évalué la capacité à effectuer ces activités sans l'aide d'une personne (tel qu'un membre de la famille) ou d'un objet (tel qu'un fauteuil roulant)
- **Adaptation de mode de vie** comprend des changements qui aident les personnes atteintes de la FOP à effectuer des activités quotidiennes. Cela comprend des outils, des objets et/ou des appareils (tels que des appareils auditifs et des pailles à boire), ainsi que des changements dans les espaces de vie (notamment des rampes pour fauteuil roulant). Dans cette enquête, cinq groupes d'adaptations du style de vie ont été évalués. Ceux-ci comprenaient des outils et/ou des changements pour : la mobilité et la réalisation des activités quotidiennes (y compris les assistants rémunérés ou non rémunérés) ; la maison ; le lieu de travail/la technologie ; l'école/le sport ; et les thérapies médicales/les médecins

### Aide à la rédaction

Les auteurs remercient Ellie Zachariades, MSc, et Marielle Brown, Ph.D., de Costello Medical, Royaume-Uni, pour leur soutien à la rédaction médicale, et Danielle Hart, BA (Hons), de Costello Medical, Royaume-Uni, pour son soutien à la conception, parrainé par Ipsen conformément aux lignes directrices des bonnes pratiques de publication.

### Financement

Cette étude a été sponsorisée par Ipsen.

### Remerciements

Les auteurs remercient tous les participants à l'étude et l'équipe de l'étude de la FOP, notamment Michelle Davis, directrice exécutive de l'IFOPA, Adam Sherman, ancien directeur de la recherche à l'IFOPA, et les conseillers communautaires FOP sousmentionnés, qui ont tous contribué à la conception de cette étude : Anna Belyaeva, Russie ; Christopher Bedford-Gay, Royaume-Uni ; Amanda Cali, États-Unis ; Julie Collins, Australie ; Suzanne Hollywood, États-Unis ; Antoine Lagoutte, France ; Moira Liljesthröm, Argentine ; Karen Munro, Canada ; Nancy Sando, États-Unis. Nous remercions Marin Wallace, Canada et Roger zum Felde, Allemagne pour leurs contributions à ce projet avant leur décès.

Les auteurs tiennent à remercier les associations nationales de la FOP suivantes pour leurs précieuses contributions : Fundación FOP (Argentine), FOP Brasil (Brésil), Canadian FOP Network, FOP France, FOP eV (Allemagne), FOP Italia Onlus (Italie), J-FOP (Japon), FOP Mexico (Mexique), FOP Polska (Pologne), FOP Russia (Russie), Korean FOP Overcome Family (KFOPOF ; Corée du Sud [République de Corée]), Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP ; Espagne), Svenska FOP-föreningen (Suède ; membres venant de Suède, Norvège, Danemark et Finlande) et FOP Friends (Royaume-Uni).

L'enquête a été réalisée par Engage Health (Eagan, Minnesota, États-Unis). La traduction de l'enquête a été effectuée par le fournisseur spécialisé TransPerfect Life Sciences et validée par les affiliés locaux du commanditaire.

### Divulgaration des intérêts financiers et concurrents

MAM : Chercheur : Clementia/Ipsen, Regeneron ; Consultant non rémunéré : BioCryst, Blueprint Medicines, Daiichi Sankyo, Incyte, Keros ; Conseil consultatif (tous volontaires) : Conseil consultatif médical du registre IFOPA, Incyte, Conseil clinique international sur la FOP ; fonds éducatif sans restriction de Excel and Catalyst parrainé par Ipsen ; KST : Financement de la recherche par Clementia/Ipsen et Regeneron ; MD : Membre du Comité directeur de l'Alliance pour les maladies des os rares et du Comité directeur du Sommet sur les maladies des os rares ; AC : Administrateur de Radiant Hope Foundation, Administrateur du Ian Cali FOP Research Fund/Penn Medicine, cofondateur et membre du conseil consultatif du programme d'identification des patients Tin Soldiers, producteur exécutif du documentaire Tin Soldiers, ancien président du conseil d'administration de l'IFOPA, associé exécutif du Conseil clinique international sur la FOP (tous volontaires) ; CBG : IFOPA Membre du conseil d'administration, membre du comité exécutif de l'IFOPA, président et administrateur des amis de la FOP, président du conseil du président international ; ML : Co-fondateur et président de la Fundación FOP, représentant de l'IPC argentin, membre du comité de recherche de l'IFOPA, ancien membre du conseil d'administration de l'IFOPA (tous volontaires) ; SH : Membre du comité du programme de prix LIFE de l'IFOPA, membre du comité de collecte de fonds de l'IFOPA ; KC, EAB : Employés et actionnaires d'Ipsen ; ASG : Employé d'Atlasstat, entrepreneur pour Ipsen ; JDW : Employé d'Ipsen au moment de l'étude ; FSK : Chercheur : Clementia/Ipsen, Regeneron ; Conseil consultatif : Conseil consultatif médical du registre de l'IFOPA ; fondateur et ancien président du Conseil clinique international sur la FOP.