

# Die Auswirkungen der Fibrodysplasia ossificans progressiva auf Patienten und ihre Familienangehörigen: Klartext-Zusammenfassung der Ergebnisse einer internationalen Umfrage zur Krankheitsbelastung

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>Abteilungen für orthopädische Chirurgie und Medizin, das Zentrum für die Erforschung von FOP und verwandten Erkrankungen, Perelman School of Medicine, University of Pennsylvania, Philadelphia, PA, USA; <sup>2</sup>International FOP Association, Kansas City, MO, USA; <sup>3</sup>The Radiant Hope Foundation, Mountain Lakes, NJ, USA; <sup>4</sup>The Ian Cali FOP Research Fund, PENN Medicine, The Center for Research in FOP and Related Disorders, Philadelphia, PA, USA; <sup>5</sup>Tin Soldiers: Globales Patientenidentifizierungsprogramm, Johannesburg, Südafrika;

<sup>6</sup>Caregiver author; <sup>7</sup>FOP Friends, Manchester, UK; <sup>8</sup>Fundación FOP, Buenos Aires, Argentinien; <sup>9</sup>Argentinischer Vertreter im International President's Council der International FOP Association, Buenos Aires, Argentinien; <sup>10</sup>Ipsen, Slough, UK; <sup>11</sup>Ipsen, Paris, Frankreich; <sup>12</sup>Ipsen, Cambridge, MA, USA

Erster Entwurf eingereicht: 1 August 2022; Zur Veröffentlichung angenommen: 9 September 2022; Online veröffentlicht: 31 October 2022

## Zusammenfassung

### Wie sagt man...

#### Worum geht es in diesem Artikel?

Fibrodysplasia ossificans progressiva (auch als FOP bekannt) ist eine sehr seltene genetische Erkrankung.

Bei der FOP bilden sich Knochen an Stellen, an denen sie normalerweise nicht wachsen würden, z. B. in Muskeln, Sehnen und Bändern. Dies führt bei Menschen mit FOP im Laufe der Zeit zu einem **Bewegungsverlust**. Derzeit gibt es nur sehr wenige Informationen über die Beziehung zwischen den **physischen** Auswirkungen, **der Lebensqualität** und den **wirtschaftlichen** Auswirkungen der Erkrankung auf Menschen mit FOP und ihre Familien.

#### Was wurde getan?

Um diese Lücke zu schließen, wurde zwischen dem 18. Januar und dem 30. April 2021 die erste internationale Erhebung zur Krankheitsbelastung von FOP durchgeführt. An der Online-Umfrage nahmen Menschen mit FOP, die als "Patienten" bezeichnet werden, und ihre Familienangehörigen teil. Die Umfrage war in 15 Ländern und in 11 Sprachen verfügbar. Die Forscher führten mehrere **Bewertungen** durch, um die Bewegung und die Fähigkeit der Patienten zur Durchführung von **alltäglichen Aktivitäten**, **die Lebensqualität** der Patienten und ihrer Familienangehörigen, die Verwendung von Hilfsmitteln (auch allgemein als **Lebensanpassungen** bezeichnet) durch die Patienten und die Auswirkungen der FOP auf Arbeitsfähigkeit von Patienten und Familienangehörigen zu messen.

#### Was waren die Ergebnisse?

Auf die Umfrage gingen insgesamt 463 Antworten ein (219 Patienten und 244 Familienangehörige). Die Ergebnisse zeigen, dass ältere Patienten einen größeren **Bewegungsverlust** haben als jüngere Patienten, und dies kann sich negativ auf ihre **Lebensqualität** auswirken. Da die Bewegung und die Fähigkeit, **alltägliche Aktivitäten** auszuführen, immer schwieriger werden, sind die Patienten in der Regel auf mehr **Lebensanpassungen** angewiesen. Die FOP wirkt sich auch negativ auf Beschäftigungsentscheidungen aus. Folglich kann die FOP große finanzielle Auswirkungen haben, die für ältere Patienten und ihre Familien am größten sind. Auch für die Gesundheitssysteme können sich große finanzielle Auswirkungen ergeben.

#### Was bedeuten die Ergebnisse?

Die Resultate dieser Umfrage liefern wertvolle Informationen, die zur Verbesserung der Versorgung, der Ressourcen und der Unterstützung von Menschen mit FOP und ihren Familienmitgliedern genutzt werden können.

Ein Glossar der in dieser Zusammenfassung verwendeten Begriffe finden Sie auf der letzten Seite dieses Artikels

## Für wen ist dieser Artikel gedacht?

Dieser Artikel soll Menschen mit FOP, ihren Familienangehörigen und Betreuern sowie allen Personen oder Gruppen, die Menschen mit FOP unterstützen, helfen, die Ergebnisse der Umfrage zur Krankheitsbelastungen FOP zu verstehen. Auch für Angehörige der Gesundheitsberufe kann diese Zusammenfassung von Nutzen sein, insbesondere für diejenigen, die in ihrer klinischen Praxis Menschen mit FOP betreuen. Patientenorganisationen und politische Entscheidungsträger können diese Informationen nutzen, um das Bewusstsein für die Auswirkungen der FOP zu schärfen und dafür zu sorgen, dass Menschen mit FOP und ihre Familienangehörigen ausreichend Unterstützung erhalten.

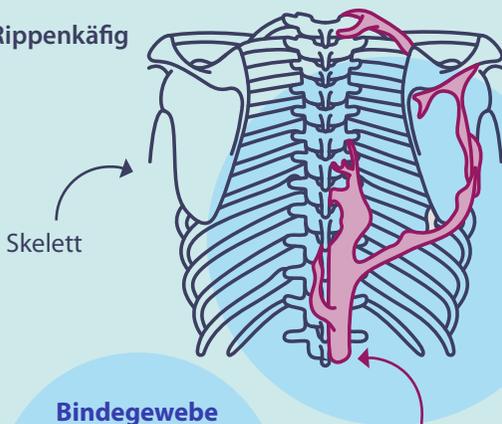
## Wo kann ich den Originalartikel finden, auf dem diese Zusammenfassung basiert?

Sie können den Originalartikel, der in der Zeitschrift *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research* veröffentlicht wurde, kostenlos lesen unter: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737167.2022.2115360>.

### Was ist FOP?

**FOP** ist eine sehr seltene genetische Erkrankung, von der schätzungsweise 1 von 1.000.000 Menschen betroffen ist. Bei FOP bildet sich der Knochen in weichem **Bindegewebe** im ganzen Körper, wo er normalerweise nicht vorkommt, z. B. in Muskeln, Sehnen und Bändern.

#### Rippenkäfig



Skelett

Neues Knochenwachstum

**Bindegewebe** stützen den Körper und seine Organe und tragen dazu bei, die Form des Körpers zu erhalten.

Die Bildung zusätzlicher Knochen in Bereichen des Körpers, in denen sie normalerweise nicht vorhanden sind, kann zu schweren **Bewegungseinschränkungen** führen. Menschen mit FOP können Probleme haben, ihre Gelenke zu bewegen, einschließlich der Knie, Hüften, Handgelenke, Knöchel, des Nackens, der Schultern, der Ellbogen, und/oder des Kiefers. Dies kann die Verrichtung von **alltäglichen Aktivitäten** sehr erschweren.

Bei Menschen mit FOP besteht außerdem ein erhöhtes Risiko für Knochenbrüche, Kopfverletzungen, Verdauungsprobleme, Hörverlust, Schmerzen und starken Gewichtsverlust.

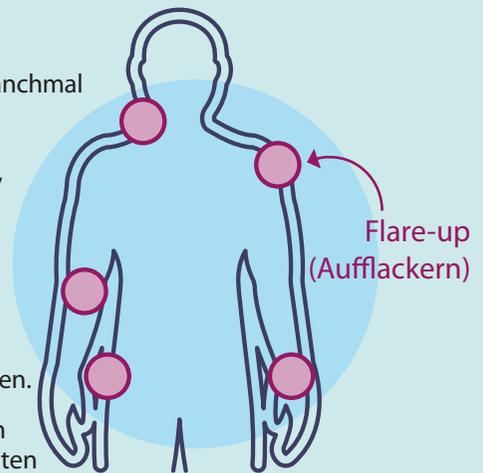


FOP ist eine genetisch bedingte Erbkrankheit, d. h. eine Person mit FOP hat die Krankheit von Geburt an. In 97 % der Fälle wird FOP durch die gleiche Veränderung in einem **Gen** namens **ACVR1** verursacht. Ein Gen ist ein Abschnitt der DNA, der Anweisungen für die Herstellung einer biologischen Substanz, z. B. eines Proteins, enthält. Das Gen **ACVR1** steuert das Wachstum und die Entwicklung der Knochen.



Bei Menschen mit FOP kommt es manchmal zu **Flare-ups (Aufflackern)**, die Schwellungen, Schmerzen, Bewegungseinschränkungen, Steifheit und/oder Wärme im Weichteilgewebe verursachen können.

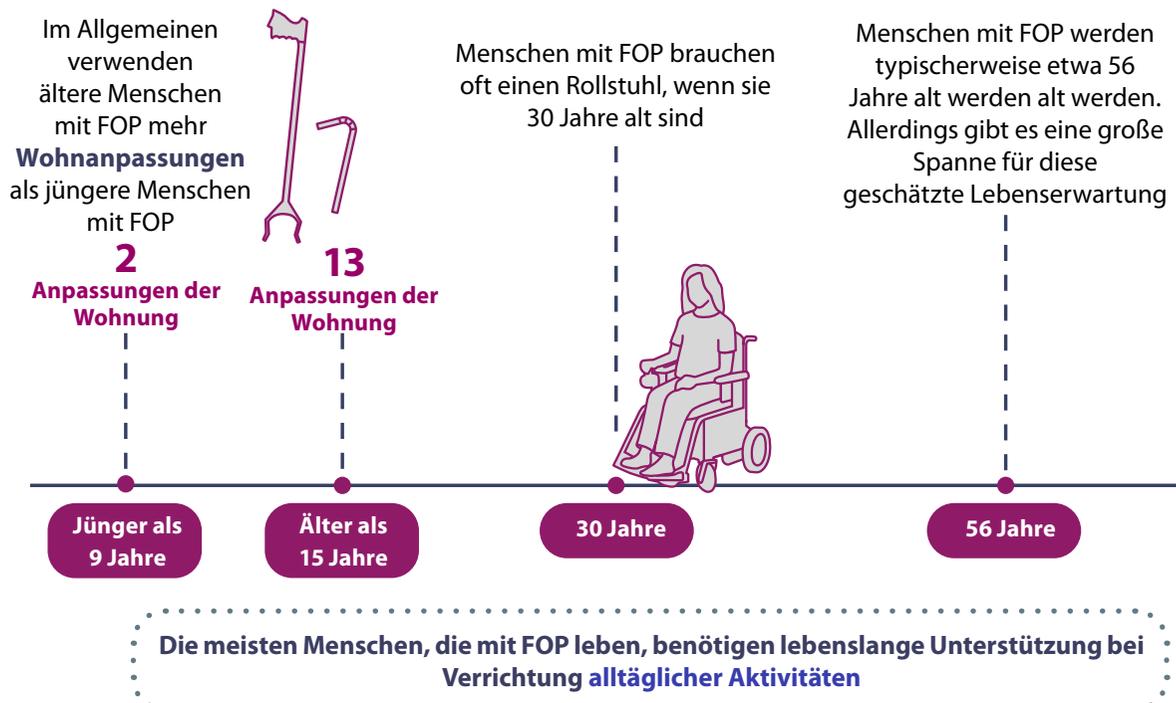
**Flare-ups** können unerwartet auftreten oder durch Muskelermüdung, kleine Verletzungen, Stürze, Injektionen oder einen Virus, wie z. B. eine Grippe, verursacht werden. Einige Aufschübe können zu neuem Knochenwachstum führen, das dauerhaft ist. Neues Knochenwachstum kann aber auch ohne Aufflackersymptome auftreten.



Flare-up (Aufflackern)

Die Informationen auf dieser Seite stammen aus Quellen, die auf der Website der International FOP Association (IFOPA) zu finden sind: [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org).

## Wie wirkt sich FOP auf Menschen in verschiedenen Altersgruppen aus?



## Was ist eine Umfrage über die Krankheitsbelastung?

Umfragen über die Krankheitsbelastung sind ein wertvolles Instrument, um die komplexen Auswirkungen eines Gesundheitszustands zu verstehen. Die Bewertung der "Belastung" durch eine Krankheit kann ein Bild von den Herausforderungen des Lebens mit einer Krankheit vermitteln. Umfragen zur Krankheitsbelastung helfen Forschern, Angehörigen der Gesundheitsberufe und politischen Entscheidungsträgern, die Auswirkungen einer Krankheit aus verschiedenen Blickwinkeln zu verstehen.

## Warum war diese Umfrage notwendig?

Für die meisten Menschen mit FOP auf der ganzen Welt gibt es keine zugelassenen Medikamente, die das zusätzliche Knochenwachstum, das sie im Laufe der Zeit erfahren, verhindern oder reduzieren. Bei der Behandlung von Menschen mit FOP geht es vor allem darum, eine Verschlimmerung der Erkrankung zu verhindern, indem die Betroffenen vor Traumata in ihrem Körper geschützt werden. Dazu kann es gehören, bestimmte Aktivitäten zu vermeiden, die Symptome zu lindern und bei **alltäglichen Aktivitäten** zu helfen. Daher ist das Verständnis für die unterstützende Pflege, die Menschen mit FOP benötigen, der Schlüssel zur Verbesserung von Gesundheit und Wohlbefinden, indem Lösungen angeboten werden, die auf spezifische, nicht erfüllte Bedürfnisse eingehen.

Auch Familienangehörige und Pflegekräfte sind von FOP betroffen, aber diese Auswirkungen sind noch nicht ausreichend bekannt. FOP ist eine lebenslange Erkrankung, deren Symptome in der Regel in der Kindheit beginnen und sich mit zunehmendem Alter und Behinderung verändern. Es ist äußerst wichtig zu verstehen, wie sich FOP auf Familienmitglieder und Betreuer auswirkt, um sicherzustellen, dass sie angemessene Unterstützung erhalten.

Diese Umfrage zur Krankheitslast von FOP ist die erste internationale Studie, die die **physische, Lebensqualität** und **wirtschaftlichen** Auswirkungen von FOP auf Betroffene und ihre Familienangehörigen untersucht.

Die Informationen auf dieser Seite stammen aus Quellen, die auf der Website der International FOP Association (IFOPA) zu finden sind: [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org).

## Wie wurde diese Umfrage erstellt?

Die Umfrage zur Krankheitsbelastung der FOP wurde von Beratern der FOP-Gemeinschaft und einem Forscherteam gemeinsam erstellt. Die internationale FOP-Gemeinschaft spielte eine Schlüsselrolle bei der Verbreitung der Umfrage durch persönliche Kontakte der FOP-Berater und der FOP-Organisationen. Insbesondere die **Internationale FOP-Vereinigung (IFOPA)** und die folgenden nationalen FOP-Organisationen halfen bei der Suche nach Teilnehmern für die Umfrage: Fundación FOP (Argentinien), FOP Brasil (Brasilien), Canadian FOP Network, FOP France, FOP eV (Deutschland), FOP Italia Onlus (Italien), J-FOP (Japan), FOP Mexico, FOP Polska (Polen), FOP Russia, Korean FOP Overcome Family (KFOPOF; Südkorea [Republik Korea]), Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP; Spanien), Svenska FOP-föreningen (Schweden; Mitglieder aus Schweden, Norwegen, Dänemark und Finnland) und FOP Friends (Vereinigtes Königreich).

### Internationale FOP-Vereinigung (IFOPA)

Die IFOPA ist eine internationale Organisation, die Forschung finanziert, Bildungs- und Unterstützungsprogramme anbietet und das Bewusstsein für FOP schärft.

## Wer hat an der Umfrage teilgenommen?

Die Umfrage war über eine Online-Plattform in **15 Ländern** und in **11 Sprachen** (Englisch, Französisch, Italienisch, Deutsch, Japanisch, Koreanisch, Polnisch, Portugiesisch, Russisch, Spanisch und Schwedisch) verfügbar.



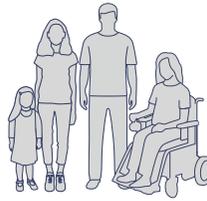
Die Umfrage war von **18. Januar bis 30. April 2021** verfügbar. Daher überschneit sich der Abschluss der Umfrage mit der Coronavirus-Pandemie (COVID-19), was die Ergebnisse beeinflusst haben könnte.



### Personen, die an der Umfrage teilgenommen haben:

**Menschen mit FOP** jeden Alters (als "Patientenpopulation" bezeichnet)

- Bei Personen mit FOP, die jünger als 13 Jahre sind, wurde die Umfrage von einem Familienmitglied in deren Namen ausgefüllt



Eine **Hauptpflegeperson** ist ein Familienmitglied, das angab, die Hauptpflegeperson für die Person mit FOP zu sein.

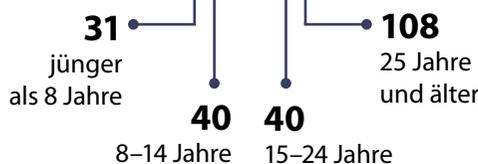
**Familienangehörige von Personen mit FOP** (Eltern/ Erziehungsberechtigte, Geschwister und **primäre Bezugspersonen**) im Alter von 18 Jahren und älter

- Diese Familienmitglieder wurden gebeten, zusätzliche, spezifische Fragen zu beantworten. Aus der FOP-Gemeinschaft kam nach Abschluss der Umfrage die Rückmeldung, dass sich in manchen Haushalten Familienmitglieder die Pflegeaufgaben teilen können. Daher könnte es für einige Familien schwierig gewesen sein, nur ein Familienmitglied zu bitten, diese zusätzlichen Fragen zur "Hauptpflegeperson" zu beantworten



**463 Umfrageantworten**

**219 Patienten**



Das Durchschnittsalter der Patienten lag bei **24 Jahre alt**

**244 Familienangehörige**



Das Durchschnittsalter der Familienmitglieder betrug **47 Jahre alt**

Bei den primären Pflegepersonen lag das Durchschnittsalter bei 49 Jahren und 85% waren weiblich

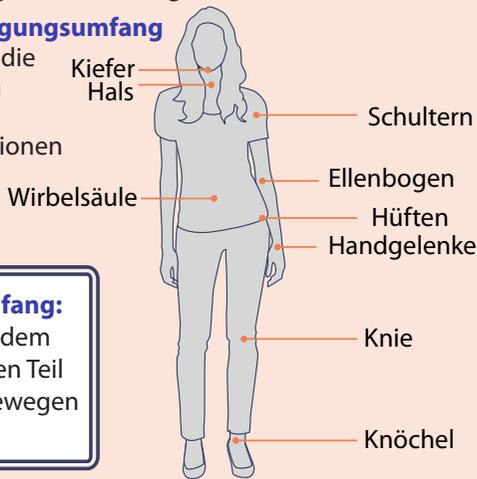
## Wie lauteten die Gesamtergebnisse der Umfrage?



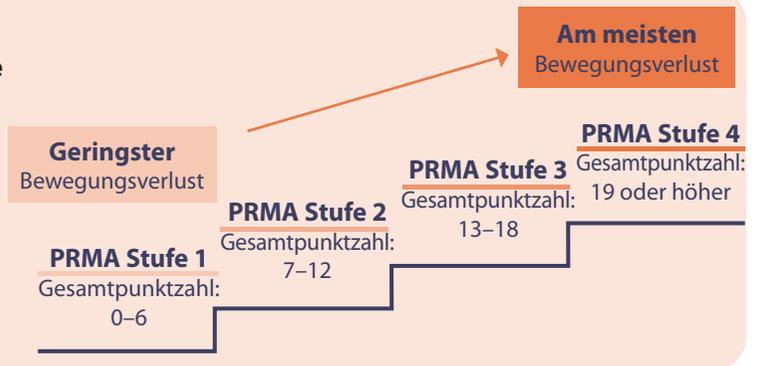
### Körperliche Auswirkungen der FOP auf die Patienten

**Patient-Reported Mobility Assessment (PRMA):** misst die Fähigkeit von Menschen mit FOP, ihre Gelenke zu bewegen

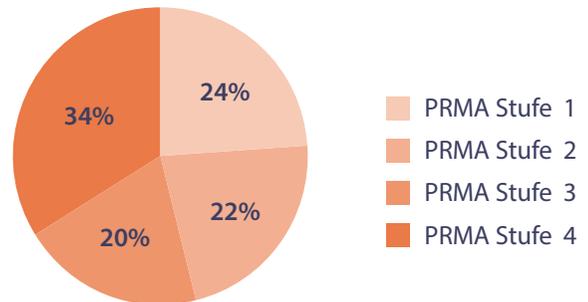
- Ausgefüllt von allen Patienten (219 Patienten)
- Die Gesamtpunktzahl reichte von 0 bis 30, wobei **höhere Punktzahlen für mehr Bewegungsverlust** standen
- Die Gesamtpunktzahl wurde in vier Stufen eingeteilt, wobei Stufe 1 für **geringste** Bewegungseinschränkung und Stufe 4 für **größte** Bewegungseinschränkung stand
- Der **Bewegungsumfang** wurde für die folgenden Gelenke/ Körperregionen bewertet:



**Bewegungsumfang:**  
Das Ausmaß, in dem eine Person einen Teil ihres Körpers bewegen kann.

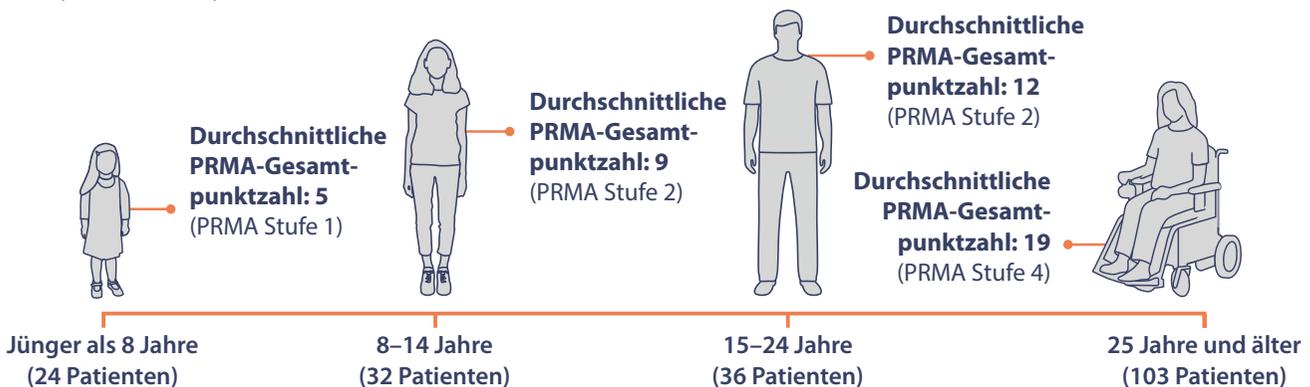


- Etwa ein Drittel (**34%**) der Patienten hatte den **schwersten** Bewegungsverlust (PRMA Stufe 4)



**Bewegungsverluste wurden mit jeder steigenden Altersgruppe schlimmer**

- Patienten, die jünger als 8 Jahre alt waren, hatten im Durchschnitt die geringsten Bewegungseinschränkungen (PRMA Stufe 1)
- Patienten im Alter von 25 Jahren und älter wiesen im Durchschnitt die schwersten Bewegungseinschränkungen auf (PRMA Stufe 4)



**Geringste** Bewegungseinschränkung → **Größte** Bewegungseinschränkung

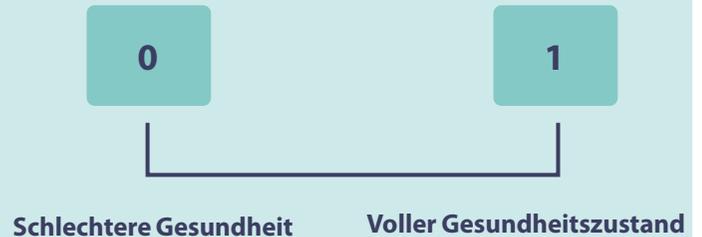
- Die Forscher bewerteten auch die Fähigkeit der Patienten, **alltägliche Aktivitäten** auszuführen, mit einem anderen Fragebogen, dem FOP Physical Function Questionnaire (FOP-PFQ). Anhand dieses Fragebogens und des PRMA stellten sie fest, dass mit der Abnahme der Bewegungsfähigkeit auch die Fähigkeit zur Verrichtung täglicher Aktivitäten abnahm



## Auswirkungen der FOP auf die Lebensqualität von Patienten und Familienangehörigen

### EuroQoL-Fragebogen zur gesundheitsbezogenen Lebensqualität (EQ-5D-5L): Messung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität

- Ausgefüllt von:
  - Patienten im Alter von 13 Jahren und älter
  - Familienangehörige
- Die Antworten auf die Fragen wurden in einen einzigen Indexwert umgerechnet, der von 0 bis 1 reicht, wobei 1 für vollständige Gesundheit steht



- Die Fragen beziehen sich auf:



Selbstfürsorge



Angstzustände/  
Depressionen



Mobilität

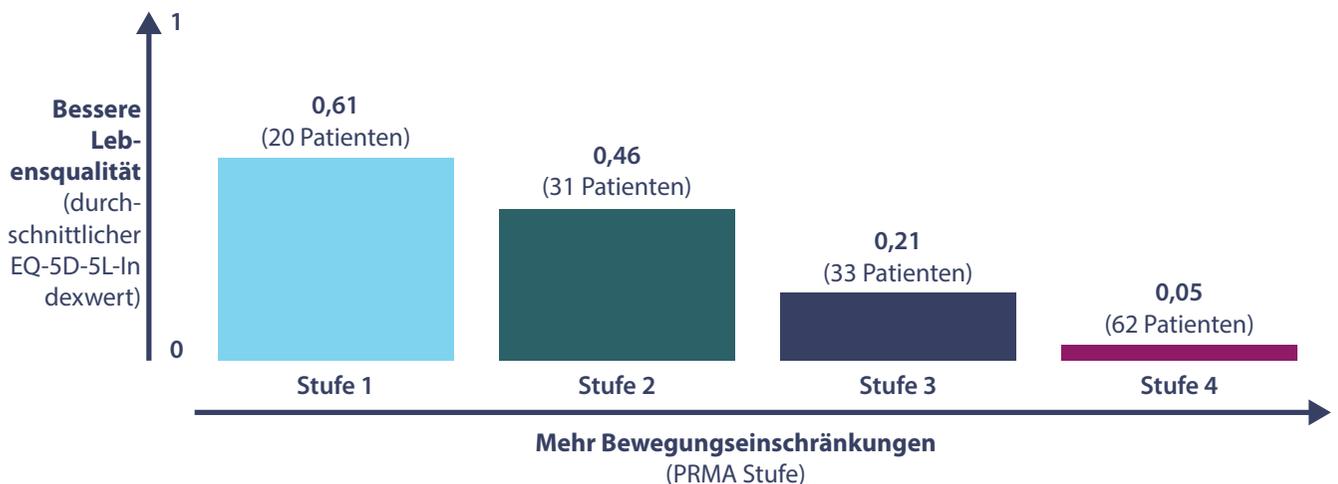


Gewöhnliche  
Aktivitäten



Schmerzen/  
Unwohlsein

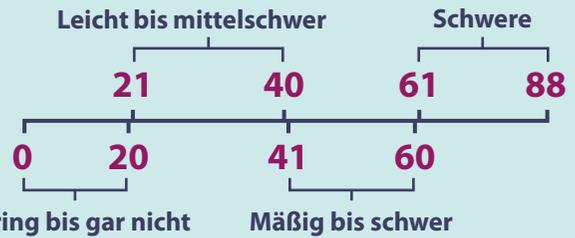
- Patienten, die **mehr Bewegungsverlust** hatten, berichteten tendenziell über **schlechtere Lebensqualität**
  - Patienten mit der **geringsten** Bewegungseinschränkung (PRMA Stufe 1) hatten einen durchschnittlichen EQ-5D-5L-Indexwert von **0,61**, der etwa in der **Mitte zwischen** dem besten und dem schlechtesten möglichen Wert für die **Lebensqualität** liegt
  - Patienten mit dem **stärksten** Bewegungsverlust (PRMA Stufe 4) hatten einen durchschnittlichen EQ-5D-5L-Indexwert von **0,05**, was **einem sehr niedrigen Lebensqualitätswert** entspricht



- **Der Bewegungsverlust** des Patienten mit FOP scheint sich nicht auf die **Lebensqualität der Familienangehörigen oder der primären Pflegepersonen zu beziehen**
  - Familienangehörige hatten einen durchschnittlichen EQ-5D-5L-Indexwert von **0,85**
  - Hauptpflegepersonen hatten einen durchschnittlichen EQ-5D-5L-Indexwert von **0,83**
- Die Forscher bewerteten die **Lebensqualität** auch mit einem anderen Fragebogen, dem Patient-Reported Outcomes Measurement Information System (PROMIS) (Informationssystem zur Messung der von Patienten gemeldeten Ergebnisse). Diese Bewertung ergab ähnliche Zusammenhänge zwischen dem Verlust der Bewegungsfähigkeit und der Lebensqualität der Patienten

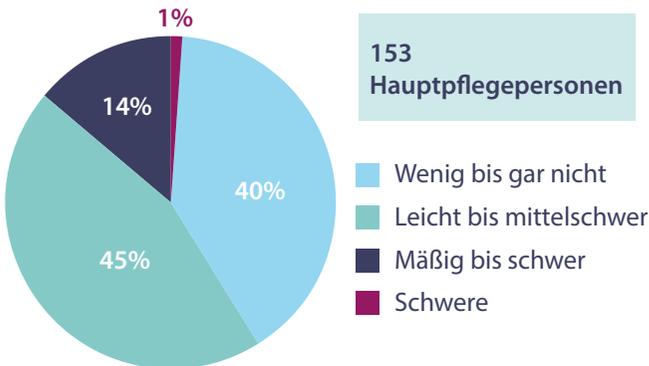
**Zarit Burden Interview (ZBI):** misst die Gesundheit und/oder das psychische Wohlbefinden

- Wird von Familienmitgliedern ausgefüllt, die als Hauptpflegeperson für eine Person mit FOP fungieren
- Die Gesamtpunktzahl reichte von 0 bis 88 und wurde nach dem Grad der Beeinträchtigung eingeteilt: schwer, mittel bis schwer, leicht bis mittel und gering bis gar nicht



- Insgesamt gab fast die Hälfte (**45%**) der primären Pflegepersonen an, dass die Pflege ihres Familienmitglieds mit FOP einen **schwachen bis mäßigen Einfluss** auf ihre Gesundheit und/oder ihr seelisches Wohlbefinden hat.
  - Weniger Hauptpflegepersonen (**40%**) berichteten von geringen bis keinen Auswirkungen

**Auswirkungen von FOP auf die Gesundheit und/oder das psychische Wohlbefinden der primären Betreuungspersonen**



- Die Ergebnisse wurden nach dem Alter des zu pflegenden Patienten ausgewertet:
  - Mehr als die Hälfte der primären Pflegepersonen (**57%**), die einen Patienten betreuen, der jünger als 8 Jahre ist, berichteten über eine leichte bis mittlere Auswirkung auf ihre Gesundheit und/oder ihr seelisches Wohlbefinden
  - Mehr als die Hälfte (**58%**) derjenigen, die einen Patienten im Alter von 25 Jahren und älter betreuen, berichteten über geringe bis keine Auswirkungen
    - Dieses Ergebnis lässt sich möglicherweise mit der Resilienz erklären. Dabei handelt es sich um die Fähigkeit, sich durch Lernen und Unterstützung durch die FOP-Gemeinschaft im Laufe der Zeit von schwierigen Erfahrungen zu erholen und anzupassen. Weitere Untersuchungen zu diesem Thema sind erforderlich

**Beispielfragen**

- Fühlen Sie sich gestresst, weil Sie sich um Ihren Angehörigen kümmern und gleichzeitig versuchen, anderen Verpflichtungen in der Familie oder im Beruf nachzukommen?
- Haben Sie das Gefühl, dass Sie aufgrund der Zeit, die Sie mit Ihrem Angehörigen verbringen, nicht genug Zeit für sich selbst haben?

**Fragebogen zu den emotionalen und sozialen Auswirkungen:** erfasst Stress, Sorgen und Bedenken sowie persönliche Aktivitäten und Beziehungen

- Von allen Familienmitgliedern ausgefüllt (244 Familienmitglieder)
- FOP-spezifisch, entwickelt für diese Umfrage
- Der Fragebogen zeigte, dass von den Familienmitgliedern:
  - **85%** es als sehr/extrem belastend empfanden, wenn ihr Familienmitglied (der Patient mit FOP) einen Krankheitsschub hatte
  - **68%** oft/immer besorgt waren, dass der Patient mit FOP sich selbst verletzen könnte

- In sozialer Hinsicht waren die meisten Familienmitglieder (**73%**) der Meinung, dass die Pflege des FOP-Patienten wenig bis gar keine negativen Auswirkungen auf ihre sozialen Kontakte hatte
- Im Durchschnitt verbrachten die Familienmitglieder **8 Stunden pro Tag** mit der Pflege oder Unterstützung. Am häufigsten gaben sie die folgenden Tätigkeiten an, bei denen sie ihr Familienmitglied mit FOP "immer" unterstützten:



Einkaufen (41%)



Anziehen (44%)



Verlassen des Hauses (39%)



Mahlzeiten zubereiten/ kochen (49%)



Baden/Duschen (48%)

**Beispielfragen**

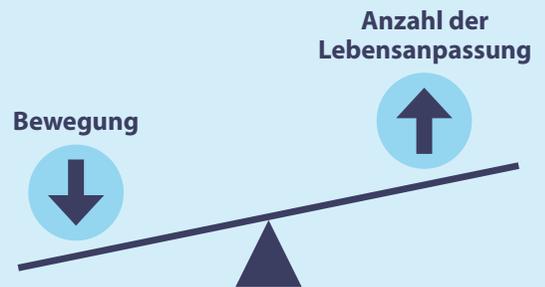
- Wie belastend sind die Herausforderungen der FOP für Sie?
- Wie belastend ist es, wenn Ihr Familienmitglied mit FOP einen Krankheitsschub hat?



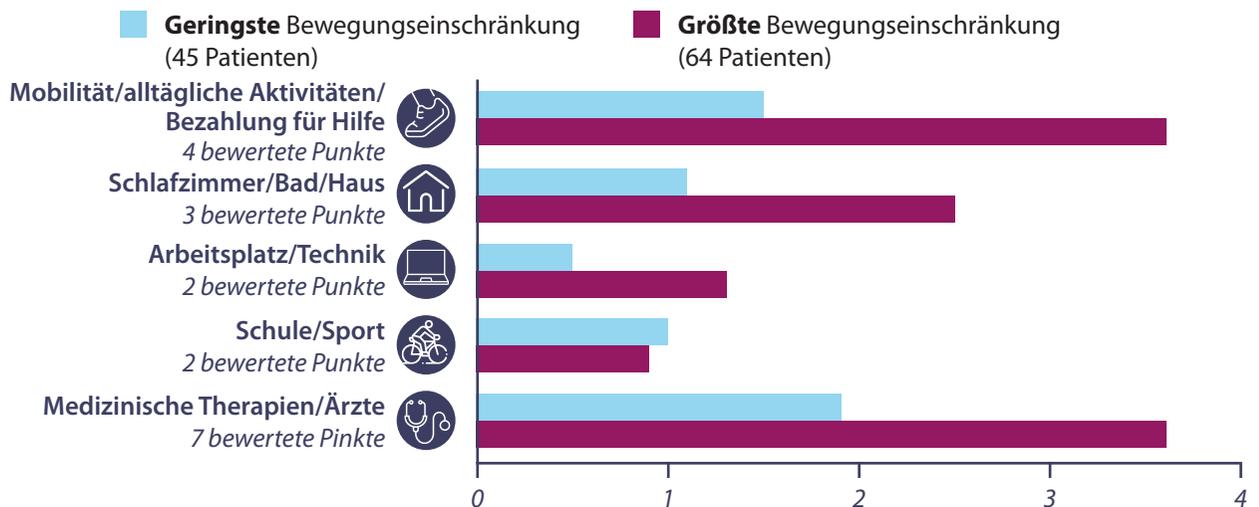
## Wirtschaftliche Auswirkungen von FOP auf Patienten und Familienangehörige

### Anpassungen der Wohnung

- Ein speziell für diese Umfrage entwickelter Fragebogen wurde verwendet, um die alltägliche Nutzung von **Lebensanpassung** durch Menschen mit FOP zu verstehen
  - Beispiele sind Gehstöcke, Hörgeräte, Greifstöcke und Rollstuhlrampen
- Patienten, die **mehr Bewegungsverlust** hatten, neigten dazu, **mehr Lebensanpassung** vorzunehmen
- **97%** der Patienten mit der **schwersten Bewegungseinschränkung** gaben an, dass sie **Anpassungen des Lebensstils** zur Unterstützung bei **alltäglichen Aktivitäten** benötigen

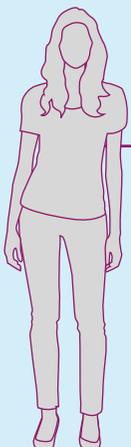


### Durchschnittliche Anzahl der von den Patienten verwendeten Hilfsmittel



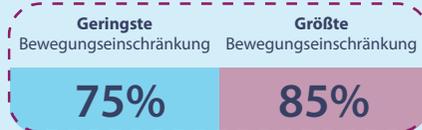
Ausführliche Informationen zu den einzelnen Kategorien der Anpassung an den Lebensunterhalt finden Sie im Originalartikel.

### Arbeit



Von 134 Patienten im Alter von 18 Jahren und älter gaben, **83%** an, dass die FOP ihre beruflichen Entscheidungen beeinflusst hat

Mehr Patienten mit **größeren Bewegungseinschränkungen berichteten** über eine **Beeinträchtigung ihrer beruflichen Entscheidungen**



Von 156 primären Pflegepersonen gaben **51%** an, dass sie ihren Beruf in irgendeiner Weise ändern mussten, um sich um ihr Familienmitglied mit FOP zu kümmern

Zukünftige Forschung darüber, wie sich die FOP auf die berufliche Laufbahn von Hauptpflegepersonen auswirkt, ist erforderlich



## Was bedeuten die Ergebnisse dieser Umfrage?

- In dieser Umfrage wurden detaillierte Informationen über die **physische, Lebensqualität** und **wirtschaftlichen** Auswirkungen der FOP auf die Betroffenen und ihre Familienangehörigen gesammelt. Diese Ergebnisse tragen wesentlich zu unserem Verständnis der FOP und ihrer Auswirkungen auf das tägliche Leben der Betroffenen bei
- Diese Untersuchung hat gezeigt, dass der durch FOP verursachte **Bewegungsverlust** sich extrem negativ auf die **Lebensqualität** der Patienten auswirken kann. Außerdem hat die Pflege einer Person mit FOP eine leichte bis mittlere Auswirkung auf die Gesundheit und/oder das psychische Wohlbefinden der primären Pflegepersonen, insbesondere derjenigen, die sich um jüngere Kinder mit FOP kümmern
  - Künftige Forschung zu den langfristigen Auswirkungen der Pflege von Menschen mit FOP ist erforderlich
- Da die Fähigkeit, Gelenke zu bewegen und **alltägliche Aktivitäten** zu verrichten, abnimmt, zeigte diese Untersuchung, dass Menschen mit FOP tendenziell mehr **Lebensanpassung** benötigen
  - Dies deutet darauf hin, dass die finanziellen Kosten der FOP für die Betroffenen und ihre Familienangehörigen bei älteren Patienten höher sein können
- Schließlich hat diese Umfrage gezeigt, dass FOP einen großen Einfluss auf die Berufsentscheidungen von Menschen mit FOP und ihren Familienmitgliedern hat, was auch negative finanzielle Kosten für den Einzelnen, die Familie und die Gesellschaft mit sich bringen kann

## Was sind die Stärken der Umfrage und mögliche Bereiche für zukünftige Forschung?

- Die FOP-Erhebung zur Krankheitsbelastung stellt die Erfahrungen einer großen Anzahl von Menschen mit FOP und ihrer Familienangehörigen aus der ganzen Welt dar
- Die Einbeziehung der Patienten in die Forschung war der Schlüssel zu dieser Studie; Berater aus der FOP-Gemeinschaft spielten eine aktive Rolle bei der Entwicklung der Umfrage und bei der Interpretation der Ergebnisse
- Diese Umfrage liefert wertvolle Informationen, die zur Verbesserung der Pflege, der Ressourcen und der Unterstützung für Menschen mit FOP und ihre Familienangehörigen genutzt werden können
- Es ist wichtig zu bedenken, dass die Umfrage nicht in allen Ländern durchgeführt werden konnte. Daher spiegeln die Umfrageergebnisse möglicherweise nicht die Erfahrungen aller Menschen mit FOP und ihrer Familienangehörigen wider, insbesondere derjenigen, die in **unterversorgten Gemeinden** leben
  - Der Begriff "unterversorgte Gemeinden" bezieht sich auf alle Gemeinden in Industrie- oder Entwicklungsländern, die nicht den gleichen Zugang zu Informationen, Diagnosen, fachärztlicher Versorgung, Lebensanpassungen und/oder Unterstützung durch Patientenorganisationen haben wie andere Gemeinden
  - Weitere Forschung über die Auswirkungen von FOP in unterversorgten Gemeinden ist erforderlich
- Die Umfrage war nur online verfügbar und daher möglicherweise nicht für diejenigen in der FOP-Gemeinschaft zugänglich, die nur begrenzten Zugang zum Internet haben
- In dieser Umfrage wurden die Teilnehmer gebeten, über ihre Erfahrungen in den letzten 12 Monaten nachzudenken. Da Menschen mit FOP Zeiträume erleben, in denen sie keine aktiven Symptome haben, sind die Antworten auf die Umfrage möglicherweise nicht repräsentativ für die gesamte Lebenserfahrung einer Person. Außerdem überschneidet sich der 12-Monats-Zeitraum, in dem die Erhebung durchgeführt wurde, mit der COVID-19-Pandemie. Dies könnte die Ergebnisse beeinflusst haben, da die in der Umfrage angegebenen Aktivitäten und Verhaltensweisen möglicherweise von den Mustern vor und nach der Pandemie abweichen

## Wo können die Leser weitere Informationen über diese Umfrage finden?

Der in dieser Zusammenfassung behandelte Originalartikel mit dem Titel "The Impact of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) on Patients and their Family Members: Results from an International, Burden of Illness Survey" wurde in der Zeitschrift *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research* veröffentlicht. Der vollständige Text kann kostenlos abgerufen werden unter: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737167.2022.2115360>

- Weitere Informationen über die FOP-Erhebung zur Krankheitsbelastung finden Sie unter [www.clinicaltrials.gov/show/NCT04665323](http://www.clinicaltrials.gov/show/NCT04665323)
- Weitere Informationen über FOP und FOP-Unterstützungsnetze finden Sie auf der IFOPA-Website: [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org)

## Glossar der in dieser Zusammenfassung verwendeten

- **Bewegungseinschränkung** ist eine verminderte Fähigkeit, den Körper frei und leicht zu bewegen
- Die **physischen** Auswirkungen der FOP zeigen, wie die Krankheit die Fähigkeit einer Person beeinträchtigt, ihren Körper zu bewegen und alltägliche Aktivitäten auszuführen
- Die **Lebensqualität** der FOP zeigt, wie die Krankheit die Art und Weise beeinflusst, wie eine Person über ihre eigene körperliche und geistige Gesundheit und ihr allgemeines Wohlbefinden denkt
- Die **ökonomische** Auswirkung von FOP umfasst die finanziellen, alltäglichen Kosten, die durch die FOP und/oder die Pflege eines Menschen mit FOP entstehen. Dazu gehören auch die Auswirkungen der Erkrankung auf die Gesellschaft als Ganzes durch Kosten für die Gesundheitsversorgung und den Verlust von Beschäftigungsmöglichkeiten
- **Bewertungen** sind die Fragebögen, die in dieser Umfrage verwendet wurden, um Informationen über die körperlichen, lebensqualitätsbezogenen und wirtschaftlichen Auswirkungen der FOP zu sammeln. Die Forscher verwendeten eine Mischung aus FOP-spezifischen und allgemeineren Fragebögen, um FOP mit anderen Erkrankungen vergleichen zu können. Die meisten Fragebögen, die in die Umfrage aufgenommen wurden, waren bereits in früheren Untersuchungen verwendet worden. Andere wurden speziell für diese Umfrage entwickelt
- **Alltägliche Aktivitäten** sind die Handlungen, die eine Person in ihrem täglichen Leben ausführt. Dazu gehören z. B. Anziehen, Duschen/Baden, Essen und Gehen. In dieser Umfrage wurde die Fähigkeit bewertet, diese Aktivitäten ohne Hilfe von jemandem (z. B. einem Familienmitglied) oder etwas (z. B. einem Rollstuhl) auszuführen
- **Anpassungen des Lebensstils** sind die Veränderungen, die Menschen mit FOP bei der Durchführung täglicher Aktivitäten helfen. Dazu gehören Hilfsmittel, Gegenstände und/oder Geräte (z. B. Hörgeräte und Trinkhalme) sowie Veränderungen in den Wohnräumen (z. B. Rollstuhlrampen). In dieser Erhebung wurden fünf Gruppen von Wohnraumanpassungen bewertet. Dazu gehörten Hilfsmittel und/oder Veränderungen in folgenden Bereichen: Mobilität und Erledigung von Alltagsaktivitäten (einschließlich bezahlter oder unbezahlter Assistenten, die dabei helfen), Wohnung, Arbeitsplatz/Technologie, Schule/Sport und medizinische Therapien/Ärzte

### Unterstützung beim Schreiben

Die Autoren danken Ellie Zachariades, MSc, und Marielle Brown, PhD, von Costello Medical, UK, für die Unterstützung beim medizinischen Schreiben und Danielle Hart, BA (Hons), von Costello Medical, UK, für die Unterstützung beim Design, das von Ipsen in Übereinstimmung mit den Richtlinien für gute Publikationspraxis gesponsert wurde.

### Finanzierung

Diese Studie wurde von Ipsen gesponsert.

### Danksagung

Die Autoren danken allen Studienteilnehmern und dem FOP-Studienteam, zu dem Michelle Davis, geschäftsführende Direktorin der IFOPA, Adam Sherman, ehemaliger Forschungsdirektor der IFOPA, und die folgenden Berater aus der FOP-Gemeinschaft gehören, die alle zur Konzeption dieser Studie beigetragen haben: Amanda Cali, USA; Anna Belyaeva, Russland; Christopher Bedford-Gay, Großbritannien; Julie Collins, Australien; Suzanne Hollywood, USA; Antoine Lagoutte, Frankreich; Moira Liljesthrom, Argentinien; Karen Munro, Kanada; Nancy Sando, USA. Wir danken Marin Wallace, Kanada, und Roger zum Felde, Deutschland, für ihre Beiträge zu diesem Projekt, bevor sie starben.

Die Autoren möchten sich bei den folgenden nationalen FOP-Verbänden für ihre wertvollen Beiträge bedanken: Fundación FOP, Argentinien, FOP Brasil (Brasilien), Canadian FOP Network, FOP France, FOP eV (Deutschland), FOP Italia Onlus (Italien), J-FOP (Japan), FOP México, FOP Polska (Polen), FOP Russia, Korean FOP Overcome Family (KFOPOF; Südkorea [Republik Korea]), Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP; Spanien), Svenska FOP-föreningen (Schweden; Mitglieder aus Norwegen, Dänemark und Finnland) und FOP Friends (Vereinigtes Königreich).

Die Umfrage wurde von Engage Health (Eagan, Minnesota, USA) durchgeführt. Die Übersetzung der Umfrage wurde von dem spezialisierten Anbieter TransPerfect Life Sciences durchgeführt und von lokalen Tochtergesellschaften des Sponsors validiert.

### Offenlegung finanzieller und konkurrierender Interessen

MAM: Forschungsbeauftragter: Clementia/Ipsen, Regeneron; Unbezahlter Berater: BioCryst, Blueprint Medicines, Daiichi Sankyo, Incyte, Keros; Beirat (alle freiwillig): IFOPA Registry Medical Advisory Board, Incyte, International Clinical Council on FOP; nicht zweckgebundener Bildungsfonds von Excel und Catalyst, gesponsert von Ipsen; KST: Forschungsfinanzierung von Clementia/Ipsen und Regeneron; MD: Mitglied des Lenkungsausschusses der Allianz für seltene Knochenkrankheiten und des Lenkungsausschusses des Gipfels für seltene Knochenkrankheiten; AC: Treuhänder der Radiant Hope Foundation, Treuhänder des Ian Cali FOP Research Fund/Penn Medicine, Mitbegründer und Beiratsmitglied des Tin Soldiers Patient Identification Program, Executive Producer des Tin Soldiers Dokumentarfilms, Past IFOPA Chairman of the Board, Executive Associate des International Clinical Council on FOP (alle freiwillig); CBG: IFOPA Vorstandsmitglied, Mitglied des IFOPA-Exekutivkomitees, Vorsitzender und Treuhänder der FOP Friends, Vorsitzender des International President's Council; ML: Mitbegründer und Präsident der Fundación FOP, argentinischer IPC-Vertreter, Mitglied des IFOPA-Forschungsausschusses, ehemaliges Vorstandsmitglied der IFOPA (alle freiwillig); SH: Mitglied des Komitees für das IFOPA LIFE Award Programm, Mitglied des IFOPA Fundraising Komitees; KC, EAB: Mitarbeiter und Aktionäre von Ipsen; ASG: Angestellter von Atlanstat, Auftragnehmer von Ipsen; JDW: Angestellter von Ipsen zum Zeitpunkt der Studie; FSK: Forschungsbeauftragter: Clementia/Ipsen, Regeneron; Beirat: IFOPA Registry Medical Advisory Board; Gründer und ehemaliger Präsident des International Clinical Council on FOP.