

L'impatto della fibrodiplosia ossificante progressiva sui pazienti e sui loro familiari: riassunto in linguaggio semplice dei risultati di un'indagine internazionale sull'onere della malattia

Mona Al Mukaddam¹, Katherine S Toder¹, Michelle Davis², Amanda Cali^{3,4,5,6}, Christopher Bedford-Gay^{2,6,7}, Moira Liljeström^{6,8,9}, Suzanne Hollywood^{2,6}, Kim Croskery¹⁰, Anne-Sophie Grandoulier¹¹, Elaine A Böing¹², John D Whalen¹⁰ e Frederick S Kaplan¹

¹Departments of Orthopaedic Surgery & Medicine, The Center for Research in FOP and Related Disorders, Perelman School of Medicine, University of Pennsylvania, Filadelfia, PA, Stati Uniti; ²International FOP Association, Kansas City, MO, Stati Uniti; ³The Radiant Hope Foundation, Mountain Lakes, NJ, Stati Uniti; ⁴The Ian Cali FOP Research Fund, PENN Medicine, The Center for Research in FOP and Related Disorders, Philadelphia, PA, Stati Uniti; ⁵Tin Soldiers: Global Patient Identification Program, Johannesburg, Sudafrica; ⁶Autore di badanti; ⁷FOP Friends, Manchester, Regno Unito; ⁸Fundación FOP, Buenos Aires, Argentina; ⁹Argentine Representative to the International President's Council of the International FOP Association, Buenos Aires, Argentina; ¹⁰Ipsen, Slough, Regno Unito; ¹¹Ipsen, Paris, Francia; ¹²Ipsen, Cambridge, MA, Stati Uniti

Prima bozza inviata: 1 agosto 2022; Accettata per la pubblicazione: 9 settembre 2022; Pubblicato online: 31 ottobre 2022

Riassunto

Di cosa tratta questo articolo?

La fibrodiplosia ossificante progressiva (in breve FOP) è una malattia genetica molto rara, in cui si ha uno sviluppo anomalo di tessuto osseo in aree del corpo in cui, di norma, questo non è presente, come nei muscoli, nei tendini e nei legamenti. Nel tempo questa condizione porta a **perdita della capacità di movimento** nelle persone con FOP. Attualmente esistono scarse informazioni sul rapporto tra l'impatto **fisico**, l'impatto sulla **qualità della vita** e l'impatto **economico** della malattia sulle persone affette da FOP e sulle loro famiglie.

Che cosa è stato fatto?

Per supplire a questa carenza tra il 18 gennaio e il 30 aprile 2021 è stato effettuato il primo sondaggio internazionale sul peso della malattia. Al sondaggio online hanno partecipato le persone affette da FOP, definite "la popolazione di pazienti", e i loro familiari. Il sondaggio è stato diffuso in 15 paesi e in 11 lingue. I ricercatori hanno utilizzato alcuni **criteri di valutazione** per misurare la capacità di movimento dei pazienti e la loro capacità di svolgere **attività quotidiane**, la **qualità della vita** di pazienti e i familiari, l'uso di strumenti e **strategie adattative** da parte dei pazienti e l'impatto della FOP sulla vita lavorativa dei pazienti e sui loro familiari.

Quali sono stati i risultati?

L'indagine ha ricevuto 463 risposte in totale (219 pazienti e 244 familiari). I risultati mostrano che i pazienti più anziani hanno una **perdita di movimento** maggiore rispetto ai pazienti più giovani e questo può avere un impatto negativo sulla **qualità della loro vita**. Inoltre, poiché il movimento e la capacità di svolgere **attività quotidiane** diventano sempre più difficili, i pazienti tendono a fare affidamento su più **strategie di adattamento**. La FOP ha anche un impatto negativo sulla vita lavorativa, il che significa che può avere un grande impatto sulla situazione economica, che è ancor maggiore nei pazienti anziani e nelle loro famiglie. Inoltre, questa malattia può avere un notevole impatto finanziario sui sistemi sanitari.

Cosa ci dicono questi risultati?

I risultati di questo sondaggio ci forniscono informazioni preziose che possono essere utilizzate per migliorare l'assistenza, le risorse e il sostegno alle persone con FOP e ai loro familiari.

Per consultare il glossario dei termini utilizzati in questo riassunto, andare alla pagina finale di questo articolo

A chi è destinato questo articolo?

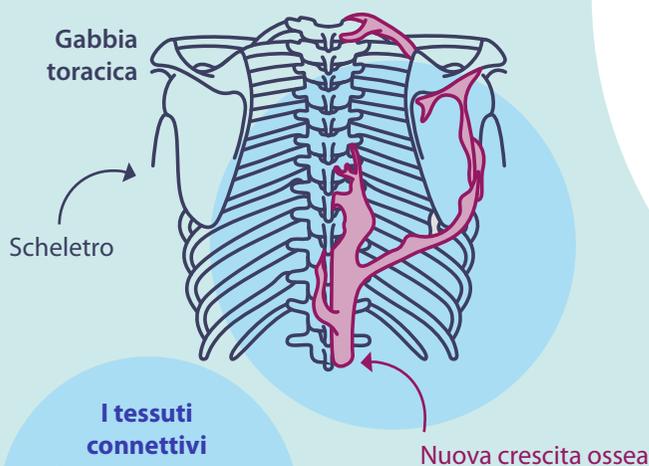
Questo articolo ha lo scopo di aiutare le persone con FOP, e i loro familiari e caregiver, oltre a qualsiasi altra persona o gruppo che si occupi del sostegno alle persone con FOP, a comprendere i risultati dell'indagine sul peso della malattia. Anche gli operatori sanitari possono trovare utile questo riassunto, in particolare coloro che potrebbero dover assistere persone con FOP nella loro professione clinica. Le organizzazioni dei pazienti e i legislatori possono utilizzare queste informazioni per diffondere le conoscenze sull'impatto della FOP e per garantire un sostegno sufficiente alle persone con FOP e ai loro familiari.

Dove posso trovare l'articolo originale su cui si basa questo riassunto?

È possibile leggere gratuitamente l'articolo originale pubblicato sulla rivista *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research* all'indirizzo: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737167.2022.2115360>.

Che cos'è la FOP?

La **FOP** è una malattia genetica molto rara che si stima colpisca circa 1 persona su 1,000,000. Nella FOP si forma tessuto osseo nei **tessuti connettivi** molli in tutto il corpo, dove normalmente non si dovrebbe formare, come nei muscoli, nei tendini e nei legamenti.



I tessuti connettivi danno sostegno al corpo e ai suoi organi e contribuiscono a mantenere la forma del corpo.

La formazione di tessuto osseo in eccesso in aree del corpo in cui normalmente non c'è osso può portare a una grave **perdita della capacità di movimento**. Le persone affette da FOP possono avere problemi a muovere tutte le articolazioni, ossia ginocchia, fianchi, polsi, caviglie, collo, spalle, gomiti e/o mandibola, una condizione che può rendere molto difficile l'esecuzione delle **attività quotidiane**.

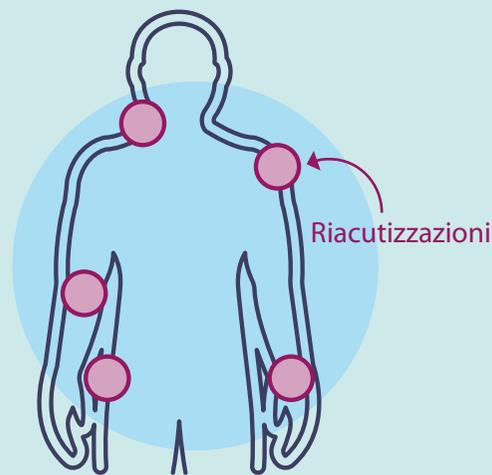
Le persone affette da FOP corrono anche maggiori rischi di fratture ossee, traumi cranici, problemi digestivi, perdita dell'udito, dolore e grave perdita di peso.



La FOP è una malattia genetica ereditaria, dunque che si ha fin dalla nascita. Nel 97% dei casi, la FOP è causata da una mutazione che si ha in un **gene** chiamato **ACVR1**. Un gene è una parte del DNA che contiene istruzioni su come produrre una sostanza biologica, come una proteina. Il gene **ACVR1** controlla la crescita e lo sviluppo delle ossa.



Le persone con FOP a volte hanno delle **riacutizzazioni** che possono causare gonfiore, dolore, riduzione del movimento, rigidità e/o calore nei tessuti molli.



Le **riacutizzazioni** possono svilupparsi inaspettatamente o possono essere causate da stanchezza muscolare, piccoli traumi, cadute, iniezioni o un virus, come l'influenza. Alcune riacutizzazioni possono portare ad una nuova crescita ossea permanente. Tuttavia, si possono avere nuove crescite ossee anche senza i sintomi di una riacutizzazione.

In che modo influisce la FOP sulle persone di età diverse?

In genere, le persone più anziane affette da FOP utilizzano più **strategie di adattamento** dei soggetti più giovani affetti dalla stessa malattia



2
strategie di adattamento

13
strategie di adattamento

Le persone affette da FOP spesso hanno bisogno di una sedia a rotelle quando arrivano a 30 anni di età



Le persone affette da FOP di solito vivono fino a circa 56 anni. Tuttavia, c'è un ampio range per questa età di vita stimata

Più di 9 anni di età

Più di 15 anni

30 anni

56 anni

La maggior parte delle persone con FOP ha bisogno di assistenza per le proprie attività quotidiane per tutta la vita

Che cos'è un'indagine sul peso della malattia?

Le indagini sul peso della malattia sono strumenti preziosi per comprendere il complesso impatto di una malattia. La valutazione del "peso" di una malattia può fornire un quadro delle difficoltà che hanno i soggetti affetti nel convivere con tale condizione. I sondaggi sul peso della malattia aiutano i ricercatori, gli operatori sanitari e i legislatori a comprendere l'impatto di una malattia da diversi punti di vista.

Perché è stato necessario questo sondaggio?

Per la maggior parte delle persone affette da FOP in tutto il mondo non esistono farmaci approvati volti a prevenire o a ridurre la crescita ossea anomala che hanno con il passare del tempo. L'assistenza dei soggetti affetti da FOP si basa sulla prevenzione del peggioramento della patologia e consiste nel proteggere la persona con FOP da traumi corporei. Queste attività possono includere l'evitamento di determinate attività, la gestione dei sintomi e l'assistenza nelle **attività quotidiane**. Pertanto, è fondamentale sapere di cosa hanno bisogno queste persone per migliorare la loro salute e il loro benessere offrendo soluzioni in grado di soddisfare esigenze specifiche che ad oggi non sono soddisfatte.

Anche i familiari e caregiver delle persone affette da FOP subiscono gli impatti di questa malattia, impatto che però non è ben compreso. La FOP è una malattia che dura tutta la vita, con sintomi che iniziano solitamente nell'infanzia e che variano con l'aumentare dell'età e della disabilità. Comprendere l'impatto della FOP sui familiari e sui caregiver è estremamente importante per garantire loro un supporto adeguato.

Questo sondaggio sul peso della malattia nella FOP è il primo studio internazionale che esamina gli impatti **fisici**, sulla **qualità della vita** e sulla **situazione economica** di questa malattia sulle persone che ne soffrono e sui loro familiari.

Come è stato creato questo sondaggio?

L'indagine sul peso della malattia nella FOP è stata creata da una collaborazione tra alcuni consulenti della comunità FOP e un team di ricercatori. La comunità internazionale della FOP è stata fondamentale per diffondere la notizia del sondaggio condotto grazie all'aiuto dei propri consulenti e delle organizzazioni che si occupano di FOP. Nello specifico, hanno contribuito a trovare i partecipanti al sondaggio l'**International FOP Association (IFOPA)**

e le seguenti organizzazioni nazionali per la FOP: Fundación FOP (Argentina), FOP Brasil (Brasile), Canadian FOP Network, FOP Francia, FOP eV (Germania), FOP Italia Onlus (Italia), J-FOP (Giappone), FOP Mexico (Messico), FOP Polska (Polonia), FOP Russia, Korean FOP Overcome Family (KFOPOF; Corea del Sud [Repubblica coreana]), Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP; Spagna), Svenska FOP-föreningen (Svezia; con associati provenienti anche da Svezia, Norvegia, Danimarca e Finlandia) e FOP Friends (Regno Unito).

International FOP Association (IFOPA) L'IFOPA è un'organizzazione internazionale che finanzia la ricerca, fornisce programmi di istruzione e di sostegno e diffonde la conoscenza della FOP.

Chi ha partecipato al sondaggio?

Il sondaggio è rimasto aperto su una piattaforma online in **15 paesi** e in **11 lingue** (inglese, francese, italiano, tedesco, giapponese, coreano, polacco, portoghese, russo, spagnolo e svedese).



Il sondaggio è rimasto aperto dal **18 gennaio al 30 aprile 2021**, dunque si è sovrapposto alla pandemia da coronavirus (COVID-19), fattore che può aver influenzato i risultati.



Le persone che hanno partecipato al sondaggio sono:

Soggetti affetti da FOP di qualsiasi età (indicata come popolazione di "pazienti")

- Per le persone con FOP di età inferiore ai 13 anni, il sondaggio è stato completato da un familiare per loro conto



Un **caregiver primario** è un familiare che ha dichiarato di essere la persona che si occupa principalmente del soggetto affetto da FOP.

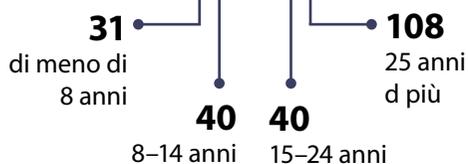
Familiari di persone con FOP (genitori/tutori legali, fratelli/sorelle e **caregiver primari**) di età pari o superiore a 18 anni

- A questi familiari è stato chiesto di rispondere ad ulteriori domande specifiche del sondaggio. Un fatto importante è che la comunità FOP, dopo la fine del sondaggio, ha fatto notare che, in alcune famiglie, sono più di uno i familiari che si occupano della persona affetta da FOP, pertanto chiedere ad un solo familiare di rispondere a queste ulteriori domande sul "caregiver primario" può non essere stato l'ideale per alcune famiglie



463 risposte al sondaggio

219 pazienti



L'età media dei pazienti era **24 anni**

244 familiari



L'età media dei famigliari era **47 anni**

Per i caregiver primari, nello specifico, l'età media era 49 anni e l'85% di essi erano donne

Quali sono stati i risultati complessivi del sondaggio?

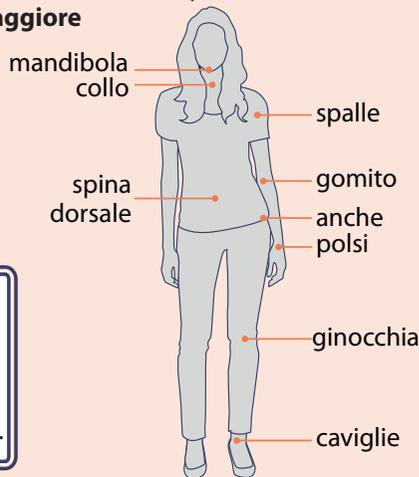


Impatto fisico della FOP sui pazienti

Valutazione della mobilità riportata dal paziente (PRMA, Patient-Reported Mobility Assessment): misura la capacità delle persone con FOP di muovere le articolazioni

- Hanno risposto tutti i pazienti (219 pazienti)
- Il punteggio totale andava da 0 a 30, dove il **punteggio più alto rappresenta una maggiore perdita di movimento**
- I punteggi totali sono stati raggruppati in quattro livelli, dove il Livello 1 ha rappresentato la perdita di movimento **minore** e il Livello 4 la perdita di movimento **maggiore**

- La gamma dei movimenti** è stata valutata per le seguenti articolazioni/zone del corpo:

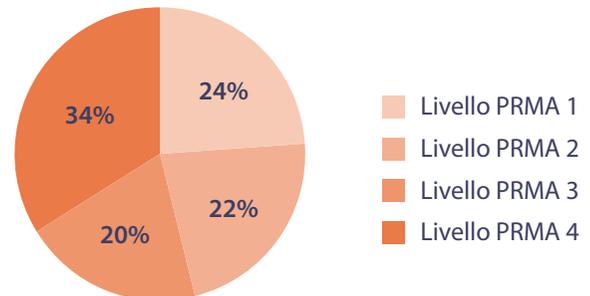


Gamma di movimento:

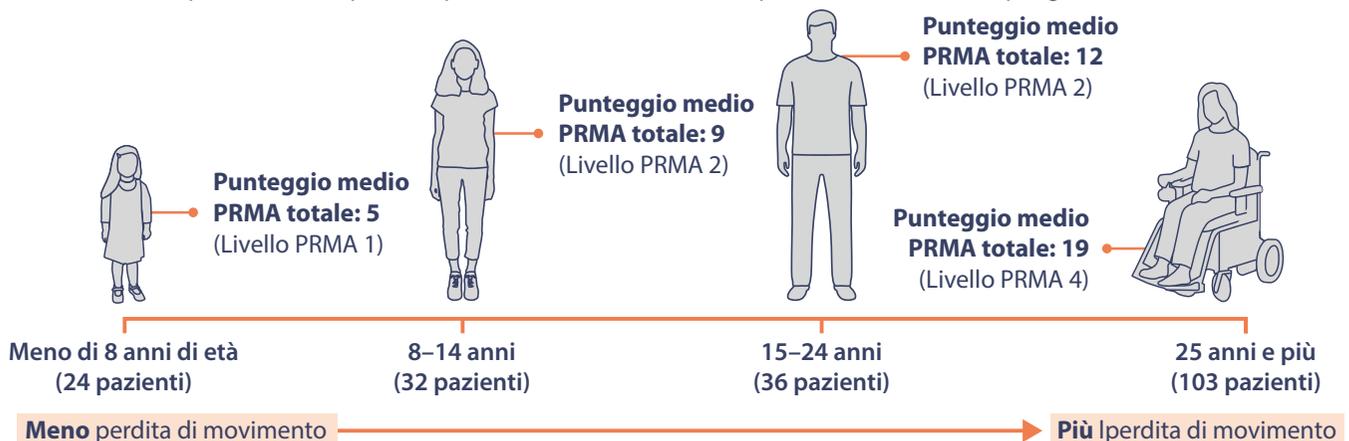
Quanto una persona riesce a muovere una parte del proprio corpo.



- Circa un terzo (34%) dei pazienti ha avuto la perdita di movimento **più grave** (Livello PRMA 4)



- La perdita di movimento è diventata più grave in ogni gruppo con l'aumentare dell'età**
 - In media, i pazienti di età inferiore a 8 anni avevano la perdita di movimento meno grave (Livello PRMA 1)
 - In media, i pazienti di età pari o superiore a 25 anni avevano la perdita di movimento più grave (Livello PRMA 4)



- I ricercatori hanno anche valutato la capacità dei pazienti di svolgere **attività quotidiane** con un altro questionario chiamato "Questionario sulla funzione fisica nella FOP" (FOP-PFQ). Tramite questo questionario e il PRMA, hanno trovato che, con la riduzione della capacità di movimento, diminuiva la capacità di eseguire le attività quotidiane



Impatto della FOP sulla qualità di vita dei pazienti e dei familiari

Questionario sulla qualità della vita in base allo stato di salute EuroQoL (EQ-5D-5L): misura la qualità della vita **correlata allo stato di salute**

- Compilato da:
 - Pazienti di età pari o superiore a 13 anni
 - Familiari
- Le risposte alle domande sono state convertite in un punteggio costituito da un unico indice compreso tra 0 e 1, dove 1 rappresenta la piena salute



- Le domande riguardano:



Cura di sé



Ansia/
depressione



Mobilità

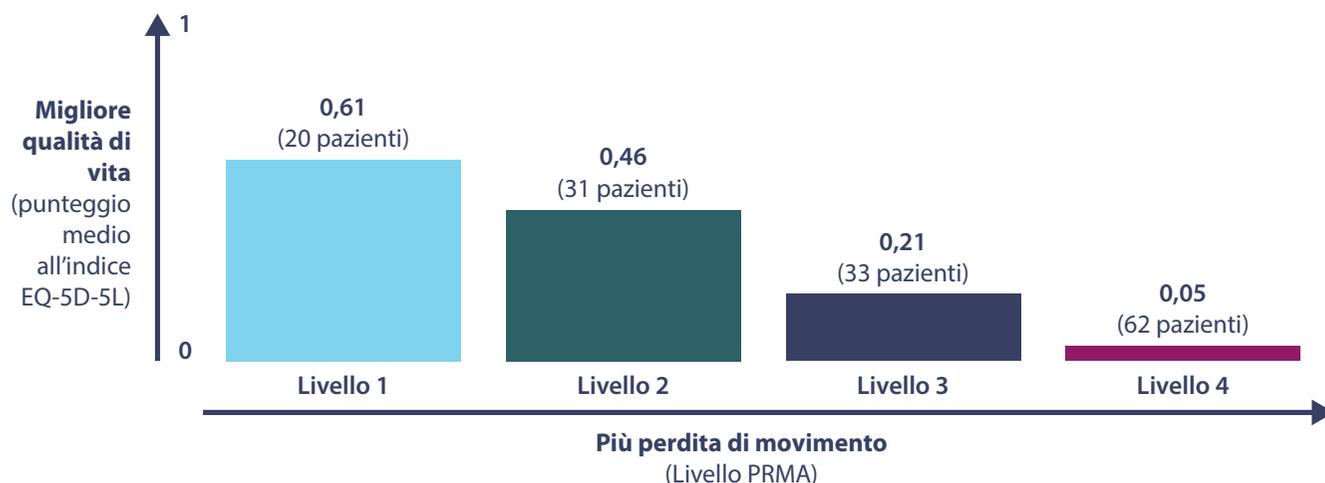


Attività
abituali



Dolore/
disagio

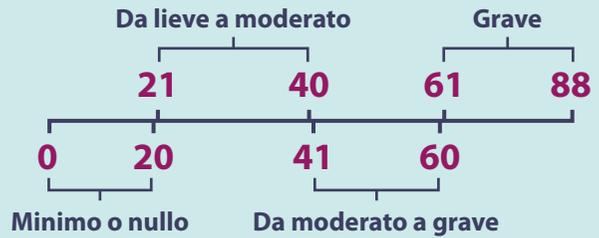
- I pazienti che avevano una **maggiore perdita di movimento** tendevano a riportare una **peggiore qualità della vita**
 - I pazienti con una **minore** perdita di movimento (Livello PRMA 1) avevano un punteggio medio all'indice EQ-5D-5L pari a **0,61**, che è circa **a metà tra** i punteggi migliore e peggiore possibili sulla **qualità della vita**
 - I pazienti con la **più** perdita di movimento (Livello PRMA 4) avevano un punteggio medio dell'indice EQ-5D-5L di **0,05**, che è **un molto basso** punteggio **qualità della vita**



- **La perdita di movimento** del paziente con la FOP non sembra influenzare la **qualità di vita** dei relativi **membri familiari o caregiver primari**
 - I familiari avevano un punteggio medio all'indice EQ-5D-5L di **0,85**
 - I caregiver primari avevano un punteggio medio all'indice EQ-5D-5L di **0,83**
- I ricercatori hanno, inoltre, valutato la **qualità della vita** utilizzando un altro questionario chiamato Patient-Reported Outcomes Measurement Information System (PROMIS), un sistema informativo di misurazione degli esiti riportati dal paziente. Questa valutazione ha trovato collegamenti simili tra la perdita di movimento e la qualità della vita dei pazienti

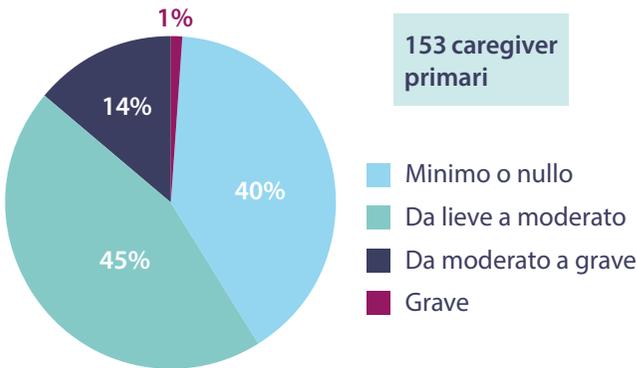
Zarit Burden Intervista (ZBI): misura lo stato di salute e/o il benessere mentale

- Compilato da familiari che svolgono la funzione di caregiver primario per una persona con FOP
- I punteggi totali variavano da 0 a 88 e sono stati raggruppati per livello di impatto: grave, da moderato a grave, da lieve a moderato, minimo o nullo



- Complessivamente, circa la metà (**45%**) dei caregiver primari ha riportato un impatto **da lieve a moderato** sulla propria salute e/o benessere mentale
 - Un numero inferiore di caregiver primari (**40%**) ha riportato un impatto minimo o nullo

Impatto della FOP sulla salute e/o sul benessere mentale dei caregiver primari



- Quando i risultati sono stati analizzati in base all'età del paziente di cui ci si prende cura:
 - Più della metà dei caregiver primari (**57%**) che si occupano di un paziente di età inferiore a 8 anni ha riportato un impatto da lieve a moderato sulla salute e/o sul benessere mentale
 - Più della metà (**58%**) delle persone che si prendono cura di un paziente di età pari o superiore a 25 anni ha riportato un impatto minimo o nullo
 - Questo dato può essere spiegato dalla resilienza, ossia la capacità di recuperare e adattarsi a esperienze impegnative attraverso l'apprendimento e il sostegno della comunità FOP nel tempo. È necessaria una maggiore ricerca su questo argomento

Domande esemplificative



- Si sente stressato/a dal fatto di doversi prendere cura del suo parente e al tempo stesso occuparsi di tutte le altre cose della famiglia o del lavoro?
- Sente che, a causa del tempo che trascorre con il suo familiare affetto da FOP, non ha abbastanza tempo per sé stesso/a?

Questionario sull'impatto emotivo e sociale: valuta lo stress, le preoccupazioni, le attività e le relazioni personali

- Compilato da tutti i familiari (244 familiari)
- Specifico per la FOP, progettato per questo sondaggio

- Il questionario ha dimostrato che, dei familiari:
 - Il **85%** trova molto/estremamente stressanti le riacutizzazioni del suo familiare affetto da FOP
 - Il **68%** è spesso/sempre preoccupato che il familiare affetto da FOP possa farsi del male

- Dal punto di vista sociale, la maggior parte dei familiari (**73%**) pensa che prendersi cura del paziente affetto da FOP non ha alcun impatto negativo, o se lo ha è minimo, sulle loro interazioni sociali
- In media, i familiari assistono o si prendono cura del paziente per **8 ore al giorno**. Le attività nelle quali assistono "sempre" la persona affetta da FOP sono le seguenti:



Fare la spesa (**41%**)



Medicazione (**44%**)



Uscire (**39%**)



Preparazione/cottura dei pasti (**49%**)



Bagno/doccia (**48%**)

Domande esemplificative



- Quanto sono stressanti le difficoltà della FOP per lei?
- Quanto è stressante quando la persona affetta da FOP ha una riacutizzazione?



Impatto economico della FOP sui pazienti e sui loro familiari

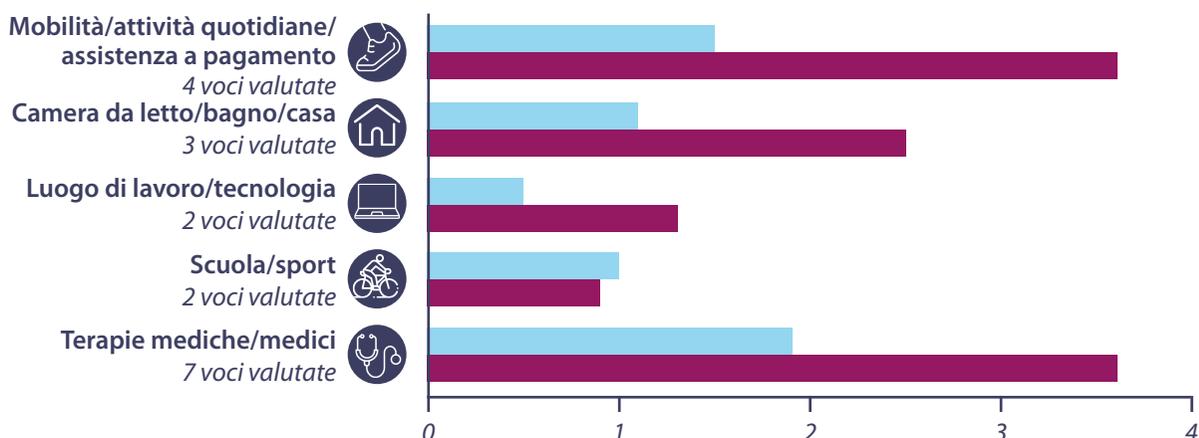
Strategie di adattamento

- Un questionario sviluppato appositamente per questo sondaggio è stato utilizzato per comprendere l'uso quotidiano degli **adattamenti viventi** da parte delle persone con FOP
 - Alcuni esempi sono: bastoni, apparecchi acustici, pinze telescopiche e rampe per sedie a rotelle
- I pazienti che avevano **più perdita di movimento** tendevano a usare **più adattamenti viventi**
- **97%** dei pazienti con la **perdita più grave di movimento** ha riferito di aver bisogno di **adattamenti di vita** per assistere nelle **attività quotidiane**



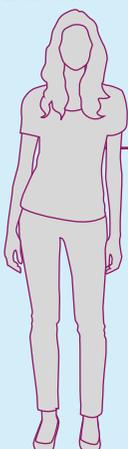
Numero medio di strategie di adattamento usate dai pazienti

■ Con perdita di movimento **minore** (45 pazienti) ■ Con perdita di movimento **maggiore** (64 pazienti)



Fare riferimento all'articolo originale per informazioni dettagliate sui tipi di adattamenti di ogni categoria.

Lavoro



Dei 134 pazienti dai 18 anni in su, l'**83%** ha affermato che la FOP ha avuto un impatto sulla propria vita professionale

Più pazienti con **una maggiore perdita di movimento** hanno lamentato un **impatto sulla propria vita professionale**

Meno perdita di movimento

75%

Più perdita di movimento

85%

Dei 156 caregiver primari, il **51%** ha affermato di aver dovuto modificare la propria vita professionale in qualche misura per potersi occupare del proprio familiare affetto da FOP

Sono necessari ulteriori studi di ricerca per capire in che misura la vita professionale dei caregiver primari è influenzata dalla FOP



Che cosa ci dicono i risultati di questo studio?

- Questo sondaggio ha raccolto informazioni dettagliate sugli impatti **fisici**, sulla **qualità della vita** ed **economici** della FOP sulle persone affette da questa malattia e sui loro familiari. Questi risultati ci hanno insegnato molte cose sulla FOP e su come influisce sulla vita quotidiana delle persone che ne sono affette
- Questo sondaggio ha dimostrato che la **perdita di movimento** causata dalla FOP può avere un impatto estremo e negativo sulla **qualità di vita** dei pazienti. Inoltre, prendersi cura di una persona con FOP ha un impatto da lieve a moderato sulla salute e/o sul benessere mentale complessivo dei caregiver primari, in particolare di coloro che si occupano dei bambini più piccoli con FOP
 - È necessario svolgere altre ricerche sull'impatto dell'assistenza alle persone con FOP nel lungo termine
- Questo sondaggio ha, inoltre, dimostrato che, con il diminuire della capacità di muovere le articolazioni e di eseguire le **attività quotidiane**, le persone con FOP tendono a necessitare di più **strategie di adattamento**
 - Ciò suggerisce che i costi finanziari della FOP per i soggetti affetti e i loro familiari possono essere maggiori per i pazienti più anziani
- Infine, questo sondaggio ha dimostrato che la FOP ha un grande impatto sulla vita professionale dei soggetti affetti e dei loro familiari, con le ovvie conseguenze economiche negative sui soggetti stessi, sulle loro famiglie e sulla società

Quali sono i punti di forza del sondaggio e le potenziali aree di ricerca futura?

- L'indagine sul peso della FOP presenta le esperienze di un gran numero di persone affette da FOP e dei loro familiari provenienti da tutto il mondo
- Ascoltare la voce dei pazienti è stato fondamentale per questa ricerca e i consulenti della comunità FOP hanno avuto un ruolo attivo nella conduzione del sondaggio e nell'interpretazione dei risultati
- Questa indagine ci ha fornito informazioni preziose che potranno servire per migliorare l'assistenza, le risorse e il supporto alle persone con FOP e ai loro familiari
- Va, tuttavia, notato che il sondaggio non è stato disponibile in tutti i paesi, dunque i risultati potrebbero non riflettere le esperienze di tutte le persone affette da FOP e dei loro familiari, soprattutto di coloro che vivono in **territori privi di servizi**
 - Per "territori privi di servizi" si intendono quelle comunità, ubicate in zone più o meno sviluppate del mondo, che non hanno lo stesso accesso a informazioni, diagnosi, assistenza specialistica, strategie di adattamento e/o sostegno delle organizzazioni dei pazienti di altre comunità
 - È necessaria un'ulteriore ricerca sull'impatto della FOP nei territori privi di servizi
- Il sondaggio è stato reso disponibile solo online, dunque potrebbe non essere stato accessibile da parte di chi abbia un accesso limitato a Internet
- Questo sondaggio ha chiesto ai partecipanti di riflettere sulle proprie esperienze fatte negli ultimi 12 mesi. Poiché le persone affette da FOP hanno periodi senza sintomi attivi, le risposte al sondaggio potrebbero non rappresentare l'esperienza di vita complessiva del soggetto. Inoltre, il periodo di 12 mesi su cui si è focalizzata l'indagine è coinciso con la pandemia da COVID-19, fattore che può aver influenzato i risultati, in quanto le attività e i comportamenti descritti possono essere state diverse da quelle che erano abituali prima e dopo la pandemia

Dove possono trovare i lettori ulteriori informazioni su questo sondaggio?

L'articolo originale discusso in questa sintesi intitolato "The Impact of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) on Patients and their Family Members: Results from an International, Burden of Illness Survey": [L'impatto della fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) sui pazienti e sui loro familiari: risultati ottenuti con un sondaggio internazionale sul peso della malattia] è stato pubblicato sulla rivista *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research*. È possibile accedervi gratuitamente all'indirizzo: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737167.2022.2115360>

- Ulteriori informazioni sul sondaggio sul peso della FOP sono disponibili all'indirizzo www.clinicaltrials.gov/show/NCT04665323
- Ulteriori informazioni sulla FOP e sulle reti di supporto per la FOP sono disponibili sul sito web dell'IFOPA: www.ifopa.org

Glossario dei termini usati in questo riassunto

- La **perdita di movimento** è la ridotta capacità di muovere fisicamente il corpo liberamente e con agio
- L'impatto **fisico** della FOP è il modo in cui la malattia influisce sulla capacità di una persona di muovere il proprio corpo ed eseguire le attività quotidiane
- L'impatto sulla **qualità della vita** della FOP è il modo in cui la malattia influisce su come una persona percepisce la propria salute fisica e mentale e il proprio benessere generale
- L'impatto **economico** della FOP riguarda il costo economico giornaliero della malattia e/o dell'assistenza al soggetto affetto. Esso comprende anche l'impatto della malattia sulla società nel suo complesso, attraverso i costi sanitari e la perdita di opportunità di lavoro
- Le **valutazioni** sono i questionari utilizzati in questo sondaggio per raccogliere informazioni sull'impatto fisico, sulla qualità della vita e sull'impatto economico della FOP. I ricercatori hanno utilizzato una serie di questionari specifici per la FOP e più generici per confrontare la FOP ad altre malattie. La maggior parte dei questionari utilizzati nel sondaggio erano stati utilizzati in ricerche precedenti, mentre altri sono stati sviluppati specificamente per questo sondaggio
- Le **attività quotidiane** sono le azioni che una persona compie nella propria vita quotidiana, ad esempio, vestirsi, fare la doccia/il bagno, mangiare e camminare. In questo sondaggio è stata valutata la capacità di svolgere queste attività senza l'aiuto di qualcuno (ad esempio, un familiare) o qualcosa (ad esempio, una sedia a rotelle)
- Le **strategie di adattamento** sono dei metodi che le persone affette dalla FOP adottano per riuscire a svolgere le attività quotidiane. Può trattarsi di strumenti, oggetti e/o dispositivi (come apparecchi acustici e cannucce per bere), nonché modifiche agli spazi abitativi (come rampe per sedie a rotelle). In questa indagine sono state valutate cinque categorie di strategie di adattamento, tra cui: strumenti e/o adattamenti per: mobilità ed esecuzione attività quotidiane (inclusi assistenti retribuiti o non retribuiti); casa; luogo di lavoro/tecnologia; scuola/sport; e terapie/medici

Assistenza alla redazione

Gli autori ringraziano le dottoresse Ellie Zachariades, MSc, e Marielle Brown, PhD, di Costello Medical (Regno Unito) per il contributo alla redazione medica e la dottoressa Danielle Hart, BA (Hons), di Costello Medical (Regno Unito) per il contributo alla progettazione, che è stata sponsorizzata da Ipsen in conformità alle linee guida di "Buona pratica nella pubblicazione".

Finanziamenti

Questo studio è stato sponsorizzato da Ipsen.

Ringraziamenti

Gli autori ringraziano tutti i partecipanti dello studio e il team di studio sulla FOP, composto da Michelle Davis, direttore esecutivo di IFOPA, Adam Sherman, ex direttore della ricerca di IFOPA, e i seguenti consiglieri della comunità per la FOP, che hanno contribuito alla progettazione di questo studio: Amanda Cali, USA; Anna Belyaeva, Russia; Christopher Bedford-Gay, Regno Unito; Julie Collins, Australia; Suzanne Hollywood, USA; Antoine Lagoutte, Francia; Moira Liljesthröm, Argentina; Karen Munro, Canada; Nancy Sando, USA. Ringraziamo Marin Wallace (Canada) e Roger zum Felde (Germania) per il contributo dato a questo progetto prima della loro scomparsa.

Gli autori desiderano ringraziare le seguenti associazioni nazionali per la FOP per il loro prezioso contributo: Fundación FOP, Argentina, FOP Brasil (Brasile), Canadian FOP Network, FOP Francia, FOP eV (Germania), FOP Italia Onlus (Italia), J-FOP (Giappone), FOP México (Messico), FOP Polska (Polonia), FOP Russia, Korean FOP Overcome Family (KFOPOF; Corea del sud [Repubblica coreana]), Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP; Spagna), Svenska FOP-föreningen (Svezia, con associati provenienti anche da Norvegia, Danimarca e Finlandia) e FOP Friends (Regno Unito).

Il sondaggio è stato condotto da Engage Health (Eagan, Minnesota, USA). La traduzione del sondaggio è stata gestita dal fornitore specializzato TransPerfect Life Sciences e convalidata dalle affiliate locali dello Sponsor.

Dichiarazione sui conflitti di interesse e sulla concorrenza

MAM: Sperimentatore per la ricerca: Clementia/Ipsen, Regeneron; consulente non retribuito: BioCryst, Blueprint Medicines, Daiichi Sankyo, Incyte, Keros; Comitato consultivo (tutto composto da volontari): IFOPA Registry Medical Advisory Board, Incyte, International Clinical Council on FOP; fondo educativo non soggetto a restrizioni di Excel e Catalyst sponsorizzato da Ipsen; KST: finanziamenti per la ricerca di Clementia/Ipsen e Regeneron; MD: Membro del Rare Bone Disease Alliance Steering Committee [Comitato direttivo dell'Alleanza per le malattie ossee rare] e del Rare Bone Disease Summit Steering Committee [Comitato direttivo del vertice sulle malattie ossee rare]; AC: Fiduciario della Radiant Hope Foundation, Fiduciario del fondo di ricerca Ian Cali FOP Research Fund/Penn Medicine, co-fondatore e membro del Consiglio consultivo Tin Soldiers Patient Identification Program, produttore esecutivo documentario Tin Soldiers, ex-presidente del Consiglio di Amministrazione dell'IFOPA, socio esecutivo del Consiglio clinico Internazionale sulla FOP (tutto di volontar); CBG: membro del consiglio di amministrazione IFOPA, membro del comitato esecutivo IFOPA, presidente e fiduciario di FOP Friends, presidente dell'International President's Council; ML: co-fondatore e presidente di Fundación FOP, rappresentante di IPC Argentina, membro del Comitato di Ricerca dell'IFOPA, membro del Consiglio di Amministrazione dell'IFOPA (tutti volontari); SH: Membro del Comitato del programma IFOPA LIFE Award, membro del Comitato del Comitato di raccolta fondi IFOPA; KC, EAB: dipendenti e azionisti di Ipsen; ASG: dipendente di Atlantiat, collaboratore esterno di Ipsen; JDW: dipendente di Ipsen all'epoca dello studio; FSK: Sperimentatore per la ricerca: Clementia/Ipsen, Regeneron; Comitato consultivo: Comitato medico consultivo del registro IFOPA; fondatore ed ex-presidente del Consiglio clinico internazionale sulla FOP.