

Wpływ postępującego kostniejącego zapalenia mięśni na pacjentów i członków ich rodzin: streszczenie wyników międzynarodowego badania dotyczącego obciążenia chorobą

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 & 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, Stany Zjednoczone; ²International FOP Association, Kansas City, MO, Stany Zjednoczone; ³The Radiant Hope Foundation, Mountain Lakes, NJ, Stany Zjednoczone; ⁴The Ian Cali FOP Research Fund, PENN Medicine, The Center for Research in FOP and Related Disorders, Filadelfia, PA, Stany Zjednoczone; ⁵Tin Soldiers: Globalny Program Identyfikacji Pacjentów, Johannesburg, Republika Południowej Afryki; ⁶Autor opiekuńcy; ⁷przyjaciół FOP, Manchester, Wielka Brytania; ⁸Fundación FOP, Buenos Aires, Argentyna; ⁹Przedstawiciel Argentyny w Międzynarodowej Radzie Prezydenta Międzynarodowego Stowarzyszenia FOP, Buenos Aires, Argentyna; ¹⁰Ipsen, Slough, Wielka Brytania; ¹¹Ipsen, Paryż, Francja; ¹²Ipsen, Cambridge, MA, Stany Zjednoczone

Złożono pierwszy projekt: 1 sierpnia 2022 r.; Zatwierdzono do publikacji: 9 września 2022 r.; Opublikowano w Internecie: 31 października 2022 r.

Podsumowanie

Jak powiedzieć...

O czym jest ten artykuł?

Postępujące kostniejące zapalenie mięśni (znane również jako FOP) jest bardzo rzadką chorobą genetyczną.

W przebiegu FOP kość tworzy się w miejscach, w których normalnie by nie powstała: są to mięśnie, ścięgna i więzadła. Z czasem FOP doprowadza do **utruty mobilności**. Obecnie istnieje bardzo niewiele informacji na temat związku między wpływem **fizycznym**, wpływem na **jakość życia** oraz wpływem **ekonomicznym** choroby w przypadku osób z FOP i ich rodzin.

Co zrobiono?

Aby wypełnić tę lukę, przeprowadzono pierwsze międzynarodowe badanie dotyczące obciążenia FOP, które trwało od 18 stycznia do 30 kwietnia 2021 r. W ankiecie internetowej wzięły udział osoby chore na FOP, określane mianem populacji „pacjentów”, a także członkowie ich rodzin. Badanie prowadzono w 15 krajach i w 11 językach. Badacze zastosowali wiele **ocen** w celu pomiaru mobilności pacjentów oraz ich zdolności do wykonywania **codziennych czynności, jakości życia** w przypadku pacjentów i członków ich rodzin, wykorzystywania narzędzi adaptacyjnych (powszechnie określanych mianem **środków adaptacyjnych**) przez pacjentów, jak również wpływu FOP na zatrudnienie pacjentów i członków ich rodzin.

Jakie uzyskano wyniki?

Na zaproszenie do udziału w badaniu uzyskano łącznie 463 odpowiedzi (219 pacjentów i 244 członków rodzin). Wyniki wskazują, że starsi pacjenci wykazują większe **ograniczenie mobilności** niż młodszy, a to może wywierać negatywny wpływ na ich **jakość życia**. Ponadto w miarę jak poruszanie się i zdolność do wykonywania **codziennych czynności** sprawiają coraz więcej trudności, pacjenci mają skłonność do polegania na większej liczbie **środków adaptacyjnych**. FOP wywiera też negatywny wpływ na decyzje dotyczące zatrudnienia. W rezultacie FOP może mieć istotny wpływ na finanse: najsilniejszy w przypadku starszych pacjentów i ich rodzin. Poza tym obciążenia finansowe mogą dotyczyć także systemów opieki zdrowotnej.

Co oznaczają uzyskane wyniki?

Wyniki tego badania dostarczają cennych informacji, które można wykorzystać do poprawy jakości opieki, a także do poszerzenia dostępnych zasobów i wsparcia dla osób z FOP i członków ich rodzin.

Aby skorzystać ze słowniczka terminów używanych w niniejszym podsumowaniu, należy przejść do ostatniej strony niniejszego artykułu

Kto jest adresatem tego artykułu?

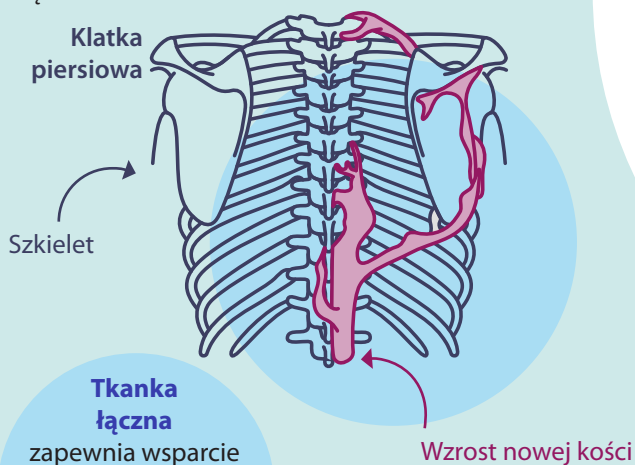
Niniejszy artykuł ma na celu pomóc pacjentom z FOP, członkom ich rodzin oraz opiekunom, a także wszystkim osobom i grupom pomagającym osobom z FOP w zrozumieniu wyników badania dotyczącego obciążenia FOP. Personel medyczny, a w szczególności osoby sprawujące opiekę nad pacjentami z FOP w swojej praktyce klinicznej, także może uznać to podsumowanie za wartościowe. Organizacje zrzeszające pacjentów i decydenci mogą sięgać po te informacje w celu zwrócenia uwagi społeczeństwa na wpływ FOP oraz zapewnienia adekwatnej pomocy osobom z FOP i ich rodzinom.

Gdzie mogę znaleźć oryginalny artykuł, na którym oparto niniejsze podsumowanie?

Oryginalny artykuł opublikowany w czasopiśmie *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research* można przeczytać bezpłatnie na stronie internetowej: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737167.2022.2115360>.

Co to jest FOP?

FOP to bardzo rzadka choroba genetyczna, której częstość występowania określa się na 1:1.000.000 osób. W przebiegu FOP kość tworzy się w miękkiej **tkance łącznej** w całym ciele w miejscach, gdzie normalnie by nie powstała: w mięśniach, ścięgnach i więzadłach.



Tkanka łączna zapewnia wsparcie dla organizmu i jego narządów, a także pomaga utrzymać kształt ciała.

Postawanie dodatkowej kości w obszarach ciała, gdzie normalnie nie występuje, może prowadzić do poważnego **ograniczenia ruchomości**. Chorzy na FOP mogą doświadczyć problemów związanych z ruchem stawów, w tym kolan, bioder, nadgarstków, kostek, szyi, ramion, łokci i/lub szczęki. Może to sprawić, że wykonywanie **codziennych czynności** będzie bardzo utrudnione.

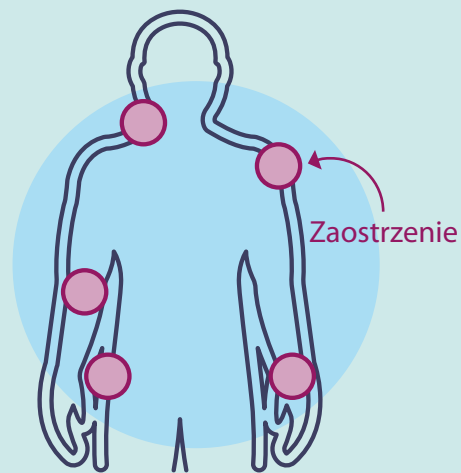
Chorych na FOP dotyczy też podwyższone ryzyko złamań kości, urazów głowy, problemów z trawieniem, utraty słuchu, występowania bólu oraz istotnej utraty masy ciała.



FOP jest dziedziczną chorobą genetyczną, co oznacza, że osoba z FOP choruje na tę chorobę od urodzenia. W 97% przypadków FOP wywołuje identyczna zmiana w **genie** zwanym *ACVR1*. Gen to fragment DNA, który zawiera instrukcje dotyczące sposobu wytwarzania określonej substancji biologicznej, np. białka. Gen *ACVR1* kontroluje wzrost i rozwój kości.



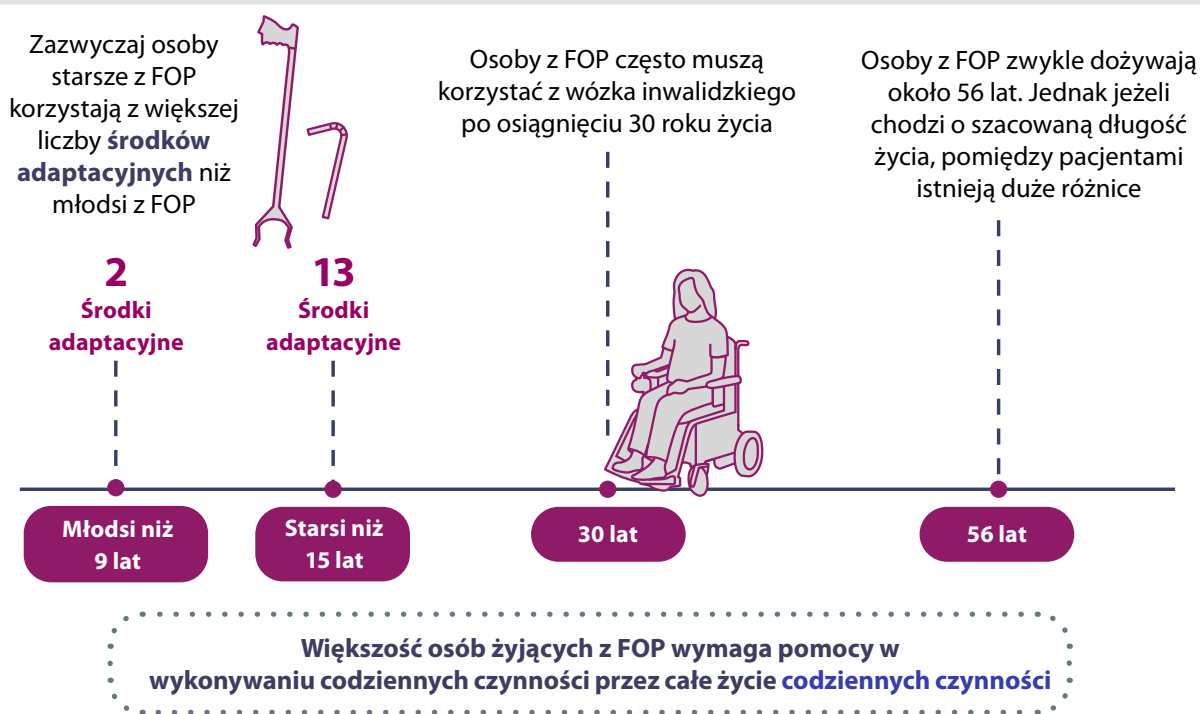
U osób z FOP dochodzi niekiedy do **zaostrzeń**, które mogą powodować obrzęki, ból, ograniczenie ruchomości, sztywność, i/lub podwyższenie ciepłoty w tkankach miękkich.



Zaostwienia mogą występować niespodziewanie lub być powodowane zmęczeniem mięśni, drobnymi urazami, upadkami, zastrzykami lub wirusem, takim jak na przykład wirus grypy. Niektóre zaostwienia mogą prowadzić do wzrostu nowej kości, przy czym ten efekt jest trwały. Jednak wzrost nowej kości może wystąpić również bez objawów zaostwienia.

Informacje na tej stronie pochodzą z zasobów, które zamieszczono na stronie International FOP Association (IFOPA): www.ifopa.org.

Jak FOP wpływa na ludzi w różnym wieku?



Czym jest badanie obciążenia chorobą?

Badania obciążenia chorobą stanowią wartościowe narzędzie ułatwiające zrozumienie złożonego wpływu choroby. Ocena „obciążenia” chorobą może dawać obraz trudności życiowych, z jakimi borykają się pacjenci. Badania obciążenia chorobą pomagają naukowcom, personelowi medycznemu i decydentom zrozumieć wpływ choroby dostrzegany z różnych punktów widzenia.

Dlaczego ta ankieta była potrzebna?

Dla większości osób z FOP na całym świecie nie ma zarejestrowanych leków zapobiegających lub ograniczających dodatkowy, postępujący wzrost kości. Opieka nad osobami z FOP koncentruje się wokół zapobiegania nasileniu się choroby poprzez ochronę osoby z FOP przed urazami i obrażeniami ciała. Może to obejmować unikanie niektórych czynności i zajęć, leczenie objawów i pomoc w **codziennych czynnościach**. Dlatego zrozumienie opieki wspierającej, której potrzebują osoby z FOP, jest kluczem do poprawy ich stanu zdrowia i samopoczucia przez zapewnienie rozwiązań będących odpowiedzią na konkretne niezaspokojone potrzeby.

FOP wpływa też na życie rodziny i opiekunów, choć wpływ ten nie został dobrze poznany. FOP jest chorobą trwającą całe życie, która daje objawy już w dzieciństwie, przy czym objawy te zmieniają się wraz z wiekiem i poziomem niepełnosprawności. Zrozumienie sposobu, w jaki FOP wpływa na członków rodziny i opiekunów jest kluczowe dla zapewnienia im właściwego wsparcia.

Niniejsze badanie obciążenia FOP jest pierwszym międzynarodowym badaniem mającym na celu zbadanie wpływu **fizycznego**, wpływu na **jakość życia** i **stan finansów** w przypadku chorych na FOP i członków ich rodzin.

W jaki sposób powstała ta ankieta?

Ankieta dotycząca obciążenia FOP powstała przy współpracy doradców społeczności osób z FOP oraz grona naukowców. Międzynarodowa społeczność osób z FOP odegrała wiodącą rolę w rozpowszechnianiu informacji o badaniu poprzez osobiste kontakty doradców społeczności osób z FOP i organizacji zajmujących się FOP. W znalezieniu respondentów ankiety pomogło w szczególności **International FOP Association (IFOPA)** oraz następujące

organizacje FOP na szczeblu krajowym: Fundación FOP (Argentyna), FOP Brasil (Brazylia), Canadian FOP Network, FOP France, FOP eV (Niemcy), FOP Italia Onlus (Włochy), J-FOP (Japonia), FOP Mexico, FOP Polska (Polska), FOP Russia, Korean FOP Overcome Family [KFOPOF; Korea Południowa (Republika Korei)], Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP; Hiszpania), Svenska FOP-föreningen (Szwecja; członkowie ze Szwecji, Norwegii, Danii i Finlandii) oraz FOP Friends (Wielka Brytania).

International FOP Association (IFOPA)

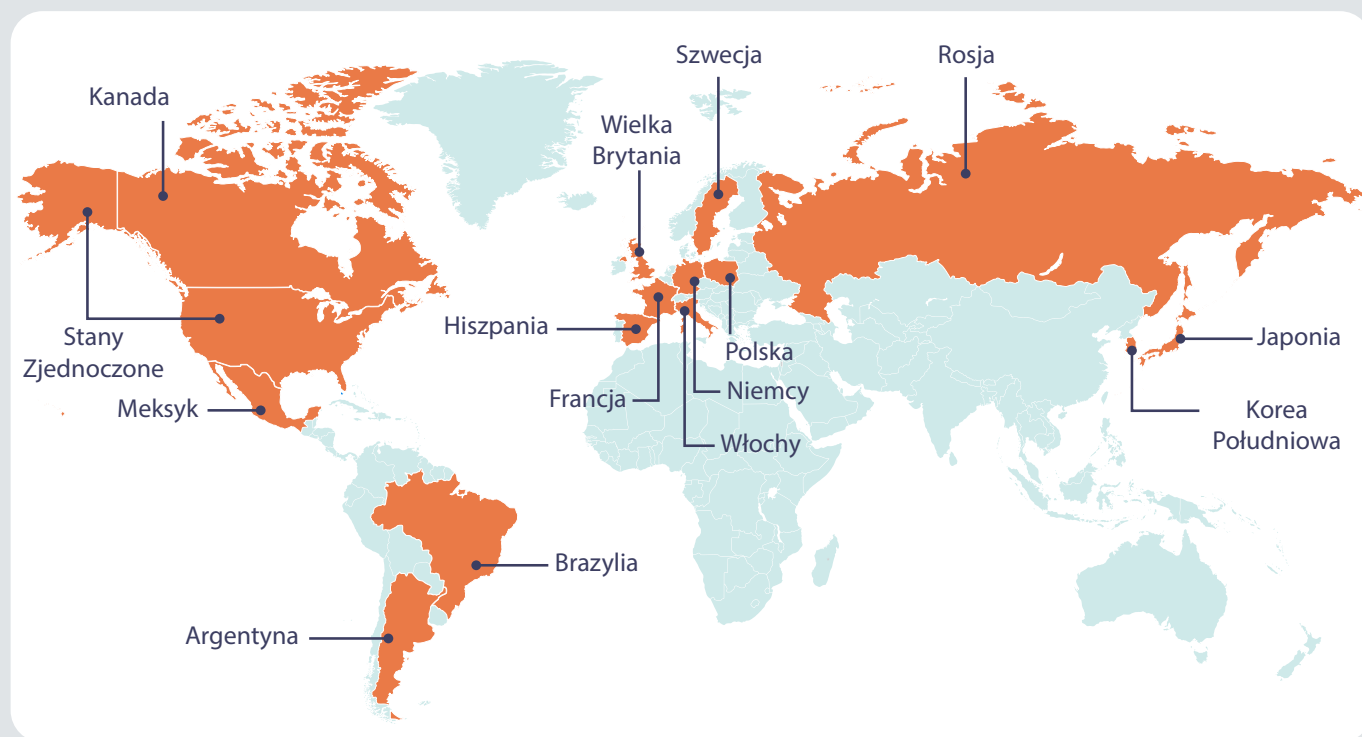
IFOPA jest międzynarodową organizacją, która finansuje badania, prowadzi działalność edukacyjną oraz realizuje programy wsparcia i podnosi świadomość FOP.

Kto wziął udział w badaniu?

Badanie było dostępne na platformie internetowej w **15 krajach** i w **11 językach** (angielskim, francuskim, włoskim, niemieckim, japońskim, koreańskim, polskim, portugalskim, rosyjskim, hiszpańskim i szwedzkim).



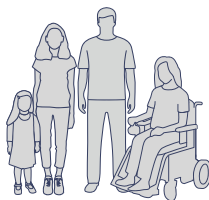
Badanie odbywało się od **18 stycznia do 30 kwietnia 2021 roku**. Czas trwania badania nałożył się na pandemię koronawirusa (COVID-19), co mogło wpłynąć na wyniki.



Osoby, które wzięły udział w badaniu:

Chorzy na FOP w każdym wieku (określane mianem „populacji pacjentów”)

- W przypadku osób z FOP w wieku poniżej 13 lat ankietę wypełniał w ich imieniu członek rodziny



Główny opiekun to członek rodziny, który podał, że był główną osobą opiekującą się pacjentem z FOP.

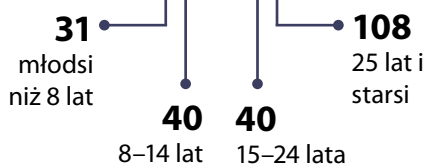
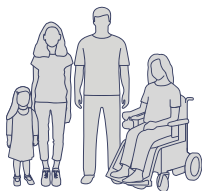
Członkowie rodzin osób z FOP (rodzice/opiekunowie prawni, rodzeństwo i **główni opiekunowie**) w wieku co najmniej 18 lat

- Ci członkowie rodzin zostali poproszeni o udzielenie odpowiedzi na dodatkowe, szczegółowe pytania ankietowe. Co ważne, społeczność FOP przekazała po zakończeniu badania, że w niektórych gospodarstwach domowych członkowie rodziny mogą dzielić między sobą obowiązki związane z opieką. Dlatego też poproszenie tylko jednego członka rodziny o odpowiedź na dodatkowe pytania odnoszące się do „głównego opiekuna” mogła w przypadku niektórych rodzin wiązać się z trudnością w ustaleniu takiej osoby



463 odpowiedzi na pytania z ankiety

219 pacjenci



Średni wiek pacjentów wynosił **24 lata**

244 członkowie rodziny



Średni wiek członków rodziny wynosił **47 lat**

W przypadku głównych opiekunów średni wiek wynosił 49 lat, przy czym 85% określało się jako kobieta

Jakie były ogólne wyniki ankiety?

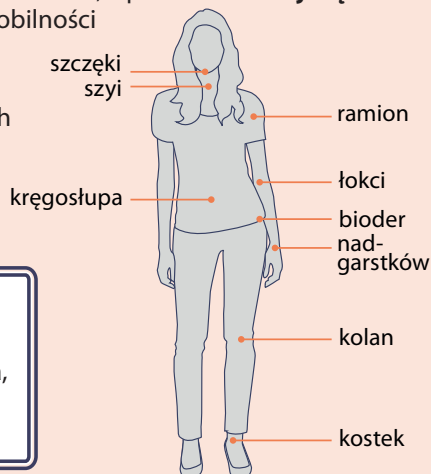


Fizyczny wpływ FOP na pacjentów

Kwestionariusz Patient-Reported Mobility Assessment (PRMA): mierzy zdolność osób z FOP do poruszania stawami

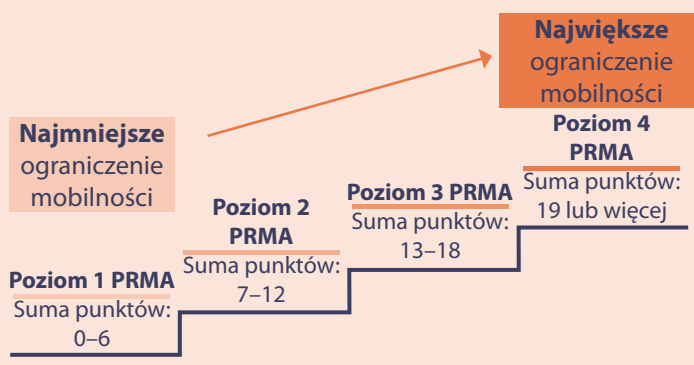
- Wypełniony przez wszystkich pacjentów (219 pacjentów)
- Suma punktów wahała się od 0 do 30, przy czym **wyższe wyniki wskazują na większe ograniczenie mobilności**
- Całą punktację podzielono na cztery poziomy, przy czym poziom 1 reprezentuje **najmniejsze** ograniczenie mobilności, a poziom 4 — **największe** ograniczenie mobilności

- Zakres ruchu** był oceniany w następujących stawach/miejscach ciała:

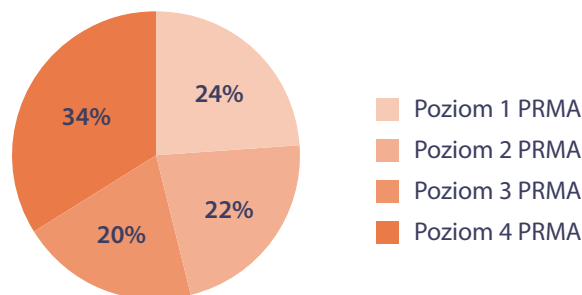


Zakres ruchu:

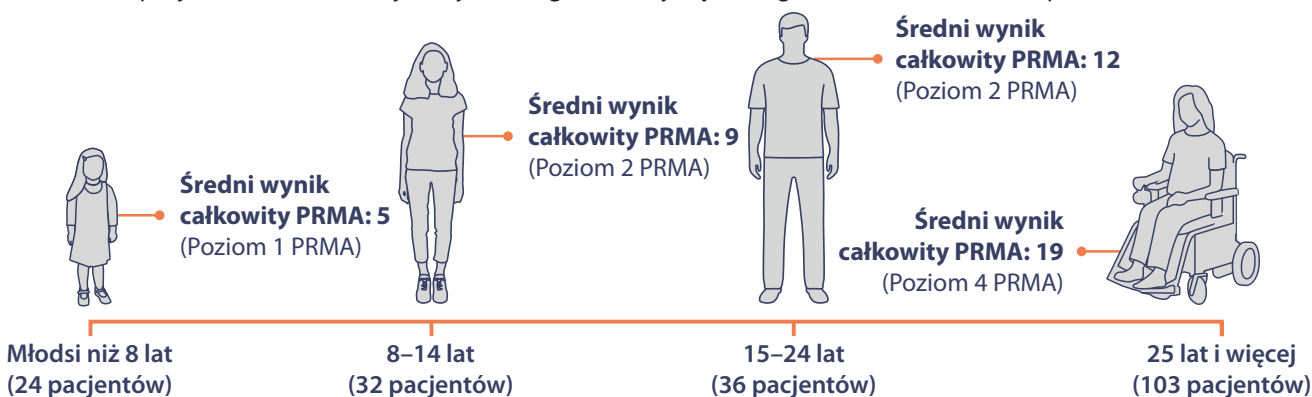
zakres ruchu, jaki może wykonać osoba, poruszając określoną częścią ciała.



- Mniej więcej jedna trzecia (**34%**) pacjentów podała, że ma **największe** ograniczenie mobilności (poziom 4 PRMA)



- Ograniczenie mobilności stawało się coraz bardziej dolegliwe z każdą coraz starszą grupą wiekową**
 - Średnio pacjenci młodszy niż 8-letni wykazywali najmniejsze ograniczenie mobilności (poziom 1 PRMA)
 - Średnio pacjenci w wieku co najmniej 25 lat zgłaszali największe ograniczenie mobilności (poziom 4 PRMA)



Najmniejsze ograniczenie mobilności → **Największe** ograniczenie mobilności

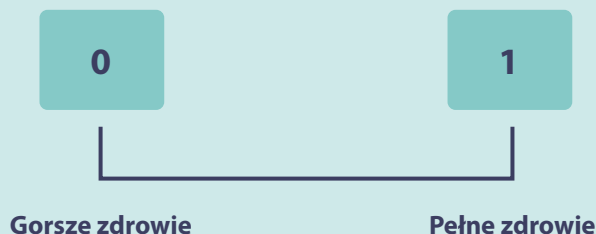
- Badacze oceniali również zdolność pacjentów do wykonywania **codziennych czynności** za pomocą innego kwestionariusza, zwanego kwestionariuszem funkcjonowania fizycznego w FOP (ang. Physical Function Questionnaire, FOP-PFQ). Na podstawie ocen z tego kwestionariusza oraz PRMA stwierdzili, że wraz z pogorszeniem zdolności do poruszania się zmniejsza się również zdolność do wykonywania codziennych czynności



Wpływ FOP na jakość życia pacjentów i ich rodzin

Kwestionariusz jakości życia związanej ze zdrowiem EuroQoL (EQ-5D-5L): mierzy **jakość życia** związaną ze zdrowiem

- Wypełniany przez:
 - pacjentów w wieku co najmniej 13 lat
 - członków rodziny
- Odpowiedzi na pytania przeliczono na jeden wskaźnik w zakresie od 0 do 1, przy czym 1 oznacza pełne zdrowie



- Pytania dotyczą:



samodzielnego dbania o siebie



lęku/depresji



mobilności

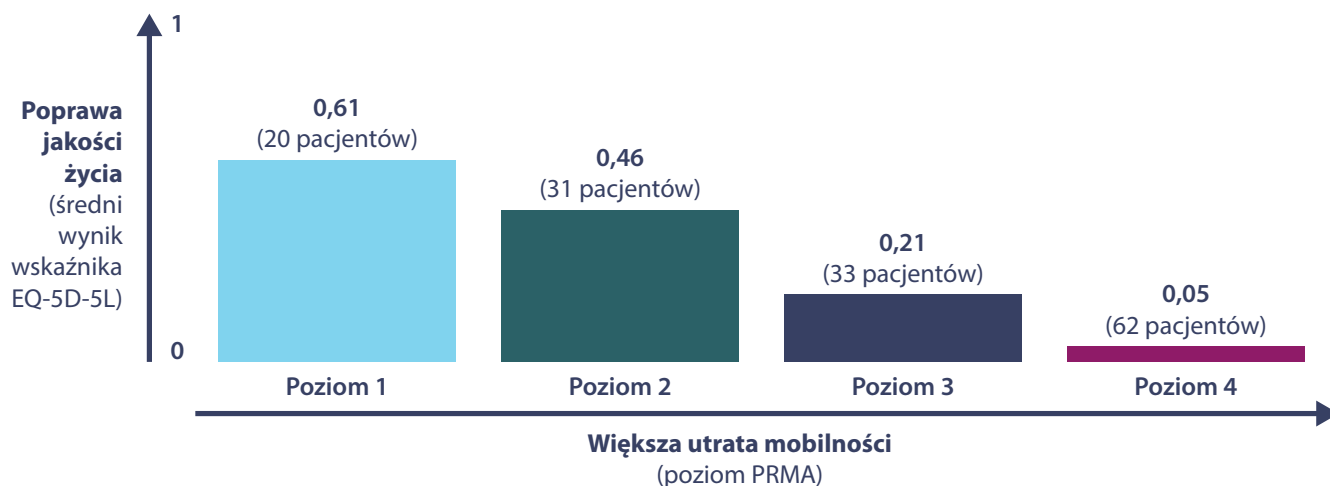


zwykłych czynności



bólu/dyskomfortu

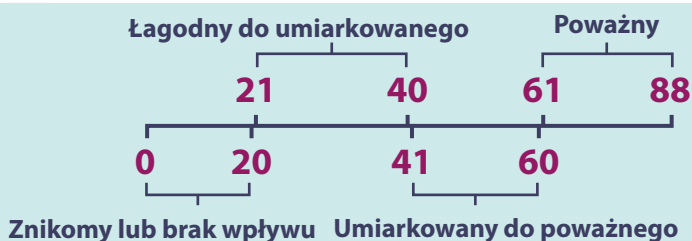
- Pacjenci, u których doszło do **większego ograniczenia mobilności**, mieli tendencję do zgłaszania **gorszej jakości życia**
 - Pacjenci z **najmniejszym** ograniczeniem mobilności (poziom 1 PRMA) uzyskali średni wynik wskaźnika EQ-5D-5L **0,61**, co stanowi około **połowę drogi pomiędzy** najlepszą i najgorszą możliwą oceną **jakości życia**
 - Pacjenci z **największym** ograniczeniem mobilności (poziom 4 PRMA) uzyskiwali średni wynik wskaźnika EQ-5D-5L wynoszący **0,05**, co stanowi a **bardzo niski wynik jakości życia**



- **Ograniczenie lub utrata mobilności** pacjenta z FOP wydawała się nie wpływać na wiążącą się z nią **jakością życia członków rodziny lub głównych opiekunów**
 - Członkowie rodziny uzyskiwali średni wynik w skali EQ-5D-5L wynoszący **0,85**
 - Główni opiekunowie uzyskiwali średni wynik w skali EQ-5D-5L wynoszący **0,83**
- Badacze oceniali ponadto **jakość życia** za pomocą innego kwestionariusza zwanego formularzem informacji o ocenianym przez pacjenta wyniku leczenia (ang. Patient-Reported Outcomes Measurement Information System, PROMIS). Ocena ta wykazała podobne powiązania między ograniczeniem lub utratą mobilności a jakością życia pacjentów

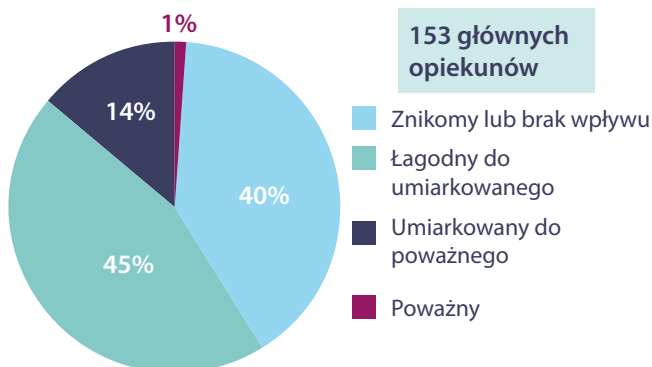
Skala obciążenia opiekuna wg Zarita (ang. Zarit Burden Interview, ZBI): mierzy zdrowie i/lub dobrostan psychiczny

- Ocena dokonywana przez członków rodziny pełniących rolę głównego opiekuna osoby z FOP
- Całkowita liczba punktów wahała się od 0 do 88 i została pogrupowana w oparciu o poziom wpływu: poważny, umiarkowany do poważnego, łagodny do umiarkowanego i mały do żadnego



- Ogólnie rzecz biorąc, blisko połowa (**45%**) głównych opiekunów podała, że opieka nad członkiem rodziny z FOP ma **łagodny lub umiarkowany wpływ** na ich zdrowie i/lub dobrostan psychiczny
 - Mniej opiekunów głównych (**40%**) wskazało wpływ znikomy lub brak wpływu

Wpływ FOP na zdrowie i/lub dobrostan psychiczny głównych opiekunów



- Gdy wyniki analizowano w oparciu o wiek pacjenta pozostającego pod opieką:
 - Ponad połowa opiekunów głównych (**57%**) zajmujących się pacjentem w wieku poniżej 8 lat zgłosiła łagodny lub umiarkowany wpływ na swoje zdrowie i/lub dobrostan psychiczny
 - Ponad połowa (**58%**) opiekunów zajmujących się pacjentem w wieku co najmniej 25 lat zgłosiła znikomy lub brak wpływu
 - To odkrycie można wyjaśnić odpornością. Odporność jest zdolnością do odzyskiwania równowagi i adaptowania się po przeżyciu trudnych doświadczeń poprzez naukę i wsparcie ze strony społeczności FOP w czasie. Potrzebne są dalsze badania na ten temat

Przykładowe pytania

- Czy czujesz się rozdarty(-a) pomiędzy opieką nad krewnym a próbą wypełniania innych obowiązków związanych z rodziną lub pracą zawodową?
- Czy czujesz, że z powodu czasu spędzanego ze swoim krewnym nie masz wystarczająco dużo czasu dla siebie?

Kwestionariusz wpływu na sferę emocjonalną i społeczną: ocenia stres, zmartwienia/obawy oraz osobiste działania i relacje

- Wypełniany przez wszystkich członków rodziny (244 członków rodziny)
- Specyficzny dla FOP, opracowany z myślą o tym badaniu
- Z kwestionariusza wynika, że:
 - **85%** członków rodziny uważało za bardzo/ekstremalnie stresujące, gdy u członka ich rodziny (pacjenta z FOP) występowało zaostrzenie choroby
 - **68%** członków rodziny często/stale obawiało się, że pacjent z FOP może zrobić sobie krzywdę

- Biorąc pod uwagę kontekst społeczny, większość członków rodziny (**73%**) była zdania, że opieka nad pacjentem z FOP miała niewielki lub nie miała żadnego negatywnego wpływu na ich własne interakcje społeczne
- Członkowie rodziny spędzali przeciętnie **8 godzin dziennie** na opiece lub wspieraniu osoby z FOP. Najczęściej wskazywali następujące czynności jako te, przy których „zawsze” pomagali członkowi swojej rodziny z FOP:



Zakupy (41%)



Ubieranie się (44%)



Wychodzenie z domu (39%)



Przygotowywanie/gotowanie posiłków (49%)



Kąpiel/prysznic (48%)

Przykładowe pytania

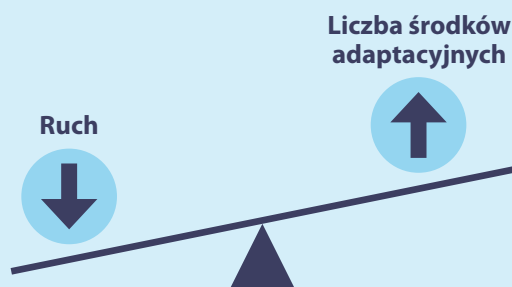
- Jak bardzo stresujące są dla Ciebie wyzwania związane z FOP?
- Jak bardzo stresujące jest zaostrzenie FOP u członka rodziny?



Wpływ ekonomiczny FOP na pacjentów i członków ich rodzin

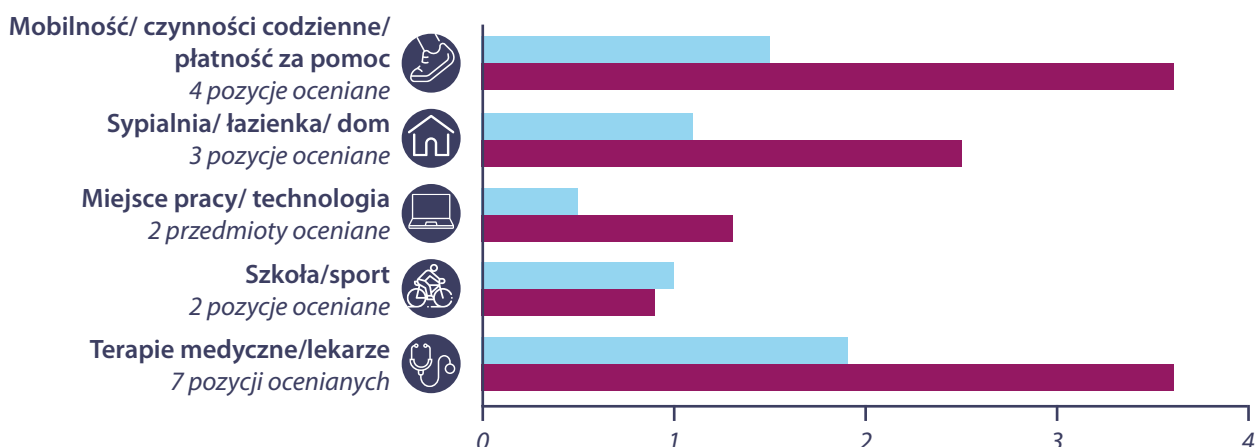
Środki adaptacyjne

- Kwestionariusz opracowany specjalnie na potrzeby tego badania wykorzystano w celu zrozumienia codziennego użytkowania **środków adaptacyjnych** przez osoby z FOP
 - Do takich środków należą laski, aparaty słuchowe, laski do sięgania po przedmioty i podjazdy dla wózków inwalidzkich
- Pacjenci, u których doszło do **większego ograniczenia mobilności**, mieli tendencję do korzystania z **większej liczby środków adaptacyjnych**
- **97%** pacjentów z **największym ograniczeniem mobilności** zgłosiło potrzebę **środków adaptacyjnych**, które miałyby pomagać w wykonywaniu **codziennych czynności**



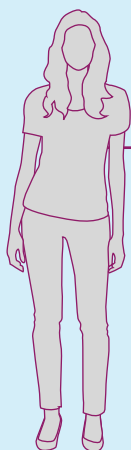
Średnia liczba środków adaptacyjnych wykorzystywanych przez pacjentów

■ **Najmniejsze** ograniczenie mobilności (45 pacjentów) ■ **Największe** ograniczenie mobilności (64 pacjentów)



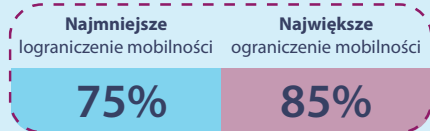
Szczegółowe informacje na temat rodzajów przedmiotów w każdej kategorii adaptacyjnej omówiono w oryginalnym artykule.

Zatrudnienie



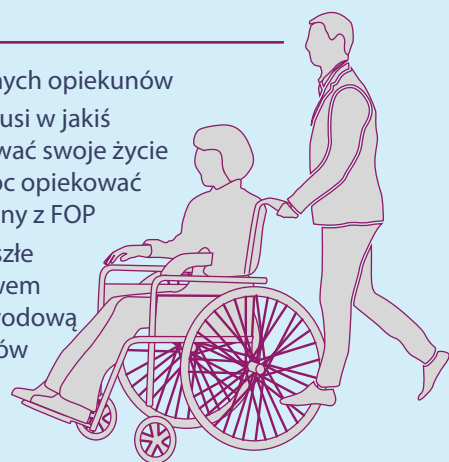
Spośród 134 pacjentów w wieku co najmniej 18 lat **83%** uznało, że FOP wpłynął na ich decyzje dotyczące życia zawodowego

Więcej pacjentów z **większą utratą mobilności** zgłaszało **wpływ na decyzje dotyczące życia zawodowego**



Spośród 156 głównych opiekunów **51%** uznało, że musi w jakiś sposób zmodyfikować swoje życie zawodowe, aby móc opiekować się członkiem rodziny z FOP

Niezbędne są przyszłe badania nad wpływem FOP na ścieżkę zawodową głównych opiekunów



Co oznaczają wyniki tego badania?

- Badanie umożliwiło zebranie szczegółowych informacji na temat wpływu **fizycznego**, wpływu na **jakość życia** i wpływu **ekonomicznego** w przypadku chorych na FOP i ich rodziny. Wyniki te w istotny sposób pomagają zrozumieć FOP i sposób, w jaki ta choroba wpływa na życie codzienne
- Wyniki badania wskazują, że **ograniczenie mobilności** spowodowane przez FOP może mieć ekstremalny, negatywny wpływ na **jakość życia** pacjentów. Ponadto opieka nad osobą z FOP ma łagodny lub umiarkowany wpływ na zdrowie i/lub dobrostan psychiczny opiekunów głównych, szczególnie w przypadku tych, którzy zajmują się młodszymi dziećmi z FOP
 - Potrzebne są dalsze badania nad długoterminowym wpływem sprawowania opieki nad osobami z FOP
- Ponieważ zdolność do poruszania stawami i wykonywania **codziennych czynności** ulega pogorszeniu, badanie pokazało, że osoby z FOP mają tendencję do tego, aby wymagać więcej **środków adaptacyjnych**
 - Sugeruje to, że wynikające z FOP koszty finansowe dla pacjentów i członków ich rodzin mogą być większe w przypadku starszych pacjentów
- Wreszcie, badanie to wykazało, że FOP wywiera istotny wpływ na decyzje dotyczące życia zawodowego osób z FOP i członków ich rodzin, co może skutkować kosztami obciążającymi poszczególne osoby, rodziny i społeczeństwo

Jakie są atuty tego badania i potencjalne obszary przyszłych badań?

- Badanie „Obciążenie FOP” przedstawia doświadczenia dużej liczby osób żyjących z FOP i członków ich rodzin z całego świata
- Włączenie głosu pacjenta do badań okazało się kluczem do tego projektu; doradcy społeczności osób z FOP odgrywali aktywną rolę w opracowywaniu ankiety i interpretacji wyników
- Badanie dostarcza cennych informacji, które można wykorzystywać do poprawy jakości opieki, a także poszerzenia dostępnych zasobów i wsparcia dla osób z FOP i członków ich rodzin
- Należy zwrócić uwagę, że badania nie prowadzono w niektórych krajach. Stąd też wyniki badania mogą nie odzwierciedlać doświadczeń wszystkich osób z FOP i członków ich rodzin, szczególnie tych żyjących w **społecznościach o utrudnionym dostępie do świadczeń**
 - Sformułowanie „społeczność o utrudnionym dostępie do świadczeń” odnosi się do każdej społeczności, zarówno w regionie rozwiniętym, jak i rozwijającym się, która nie ma takiego samego dostępu do informacji, diagnostyki, opieki specjalistycznej, adaptacji i/lub wsparcia ze strony organizacji zrzeszających pacjentów, jak inne społeczności
 - Niezbędne są dalsze badania nad wpływem FOP w społecznościach o utrudnionym dostępie do świadczeń
- Ankieta była dostępna tylko w trybie online, dlatego nie mogli w niej uczestniczyć osoby należące do społeczności FOP z ograniczonym dostępem do Internetu
- W ankiecie poproszono uczestników o refleksję nad doświadczeniami z ostatnich 12 miesięcy. Ponieważ w życiu osób z FOP są okresy, w których objawy choroby nie są aktywne, odpowiedzi udzielane w ankiecie mogą nie reprezentować ogólnego doświadczenia życiowego danej osoby. Ponadto 12-miesięczny okres, który obejmowało badanie, pokrywał się z pandemią COVID-19. Mogło to wpłynąć na wyniki, ponieważ działania i zachowania podawane w ankiecie mogły różnić się od wzorców sprzed i po pandemii

Gdzie czytelnicy mogą znaleźć więcej informacji na temat tego badania?

Oryginalny artykuł omawiany w niniejszym streszczeniu zatytułowany „The Impact of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) on Patients and their Family Members: Results from an International, Burden of Illness Survey” (Wpływ postępującego kostniejącego zapalenia mięśni (FOP) na pacjentów i członków ich rodzin) opublikowano w czasopiśmie *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research*. Dostęp do pełnej publikacji jest możliwy z poziomu strony: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737167.2022.2115360>

- Dodatkowe informacje na temat badania na temat obciążenia FOP można znaleźć na stronie www.clinicaltrials.gov/show/NCT04665323
- Dodatkowe informacje na temat FOP i sieci wsparcia środowiska FOP można znaleźć na stronie IFOPA: www.ifopa.org

Słowniczek terminów używanych w niniejszym podsumowaniu

- **Ograniczenie mobilności** to pogorszona zdolność do fizycznego poruszania ciałem w sposób swobodny i łatwy
- Wpływ **fizyczny** FOP oznacza sposób, w jaki choroba wpływa na zdolność danej osoby do poruszania ciałem i wykonywania codziennych czynności
- Wpływ FOP na **jakość życia** to sposób, w jaki choroba wpływa na myślenie danej osoby o własnym zdrowiu fizycznym i psychicznym oraz o swoim samopoczuciu ogólnym
- **Ekonomiczny** wpływ FOP obejmuje finansowy, codzienny koszt życia z FOP i/lub koszt zapewnienia opieki dla osoby z FOP. Obejmuje również wpływ choroby na całe społeczeństwo poprzez ponoszone koszty opieki zdrowotnej i utratę możliwości zatrudnienia
- **Oceny** to kwestionariusze wykorzystywane w tym badaniu w celu zebrania informacji na temat skutków FOP w sferze fizycznej, ekonomicznej i w odniesieniu do jakości życia. Badacze użyli zestawu kwestionariuszy właściwych dla FOP oraz kwestionariuszy bardziej ogólnych, aby ułatwić sobie porównanie FOP z innymi chorobami. Większość kwestionariuszy ujętych w ankiecie była wykorzystywana we wcześniejszych badaniach. Inne zostały opracowane specjalnie na potrzeby tego konkretnego badania
- **Codziennie czynności** to czynności, które człowiek wykonuje w swoim codziennym życiu. Mogą one obejmować ubieranie się, branie prysznica/kąpeli, jedzenie i chodzenie. W tym badaniu oceniano zdolność do wykonywania tych czynności bez pomocy kogokolwiek (np. członka rodziny) lub czegokolwiek (np. wózka inwalidzkiego)
- **Środki adaptacyjne** to zmiany, które pomagają osobom z FOP wykonywać codzienne czynności. Obejmują one narzędzia, przedmioty i/lub urządzenia oraz wyroby (takie jak aparaty słuchowe i słomki do picia), a także modyfikacje przestrzeni życiowej (takie jak podjazdy dla wózków inwalidzkich). W tym badaniu poddano ocenie pięć grup środków adaptacyjnych. Grupy te obejmowały narzędzia i/lub zmiany dotyczące: mobilności i wykonywania codziennych czynności (w tym płatnych lub bezpłatnych asystentów, którzy pomagają w tych czynnościach), domu, miejsca pracy/technologii, szkoły/sportu, oraz terapii medycznych/lekarzy

Pomoc w opracowaniu niniejszej publikacji

Autorzy dziękują Ellie Zachariades, MSc, i Marielle Brown, PhD, z Costello Medical w Wielkiej Brytanii za wsparcie w pisaniu tekstu medycznego oraz Danielle Hart, BA (Hons), z Costello Medical w Wielkiej Brytanii za wsparcie w projektowaniu, sponsorowane przez Ipsen, zgodnie z wytycznymi dobrej praktyki publikacji.

Finansowanie

Badanie sponsorowała firma Ipsen.

Podziękowania

Autorzy składają podziękowania wszystkim uczestnikom biorącym udział w badaniu oraz zespołowi badawczemu nad FOP, w skład którego wchodzi Michelle Davis, dyrektor wykonawczy IFOPA, Adam Sherman, były dyrektor ds. badań IFOPA, a także następujący doradcy społeczności osób z FOP, którzy przyczynili się do zaprojektowania tego badania: Amanda Cali, Stany Zjednoczone; Anna Belyaeva, Rosja; Christopher Bedford-Gay, Wielka Brytania; Julie Collins, Australia; Suzanne Hollywood, Stany Zjednoczone; Antoine Lagoutte, Francja; Moira Liljeström, Argentyna; Karen Munro, Kanada; Nancy Sando, Stany Zjednoczone. Dziękujemy Marin Wallace, Kanada, i Rogerowi zum Felde, Niemcy, za wkład w ten projekt przed ich odejściem.

Autorzy pragną podziękować następującym krajowym stowarzyszeniom FOP za ich cenny wkład: Fundación FOP, Argentyna; FOP Brasil (Brazylia); Canadian FOP Network, FOP France, FOP eV (Niemcy); FOP Italia Onlus (Włochy); J-FOP (Japonia); FOP México, FOP Polska (Polska); FOP Russia, Korean FOP Overcome Family [KFOPOF; Korea Południowa (Republika Korei)]; Asociación Española de Fibrosis Osificante Progresiva (AEFOP; Hiszpania); Svenska FOP-föreningen (Szwecja; członkowie z Norwegii, Danii i Finlandii) oraz FOP Friends (Wielka Brytania).

Badanie przeprowadziła firma Engage Health (Eagan, Minnesota, Stany Zjednoczone). Tłumaczenie tekstu ankiety zostało wykonane przez specjalistyczną agencję tłumaczeniową TransPerfect Life Sciences i zatwierdzone przez lokalne oddziały Sponsora.

Ujawnienie interesów finansowych i konkurencyjnych

MAM: Badacz: Clementia/Ipsen, Regeneron; konsultant niepobierający wynagrodzenia: BioCryst, Blueprint Medicines, Daiichi Sankyo, Incyte, Keros; Komitet Doradczy (całkowicie dobrowolnie): IFOPA Registry Medical Advisory Board, Incyte, International Clinical Council on FOP; niezatrzeżony fundusz edukacyjny od Excel i Catalyst sponsorowany przez Ipsen; KST: Finansowanie badań przez firmy Clementia/Ipsen i Regeneron; MD: Członek Rare Bone Disease Alliance Steering Committee i Rare Bone Disease Summit Steering Committee; AC: Powiernik fundacji Radiant Hope Foundation, powiernik funduszu Ian Cali FOP Research Fund/Penn Medicine, współzałożyciel i członek Rady Doradczej Tin Soldiers Patient Identification Program, producent wykonawczy dokumentu Tin Soldiers, były prezes Zarządu IFOPA, dyrektor wykonawczy International Clinical Council on FOP (wszystko na zasadzie wolontariatu); CBG: członek Zarządu IFOPA, członek Komitetu Wykonawczego IFOPA, prezes i powiernik FOP Friends, prezes Council Chair; ML: współzałożyciel i prezes Fundación FOP, Argentine IPC Representative, członek Komitetu Badawczego IFOPA, były członek IFOPA (wszyscy na zasadach wolontaryjnych); SH: członek komisji ds. IFOPA LIFE Award Program, członek Komisji FOPA Fundraising, KC, EAB: pracownicy i interesariusze firmy Ipsen; ASG: Pracownik firmy Atlanstat, wykonawcy firmy Ipsen; JDW: Pracownik firmy Ipsen w czasie prowadzenia badania; FSK: Badacz: Clementia/Ipsen, Regeneron; Rada Doradcza: Medyczna Rada Doradcza ds. Rejestru IFOP; założyciel i dawny prezes Międzynarodowego Komitetu Klinicznego ds. FOP.