

# Påverkan av fibrodysplasia ossificans progressiva på patienter och deras familjemedlemmar: sammanfattning på lättfattligt språk av resultaten från en internationell undersökning av sjukdomsbörda

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> och Frederick S Kaplan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Departments of Orthopaedic Surgery & Medicine, The Center for Research in FOP and Related Disorders, 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: Global Patient Identification Program, Johannesburg, Sydafrika; <sup>6</sup>Vårdgivares författare; <sup>7</sup>FOP Friends, Manchester, Storbritannien; <sup>8</sup>Fundación FOP, Buenos Aires, Argentina; <sup>9</sup>Argentinsk representant i International President's Council for International FOP Association, Buenos Aires, Argentina; <sup>10</sup>Ipsen, Slough, Storbritannien; <sup>11</sup>Ipsen, Paris, Frankrike; <sup>12</sup>Ipsen, Cambridge, MA, USA

Första utkastet inlämnat: 1 augusti 2022; Godkänt för publicering: 9 september 2022; Publicering online: 31 oktober 2022

## Sammanfattning

### Hur det uttalas...

#### Vad handlar artikeln om?

Den handlar om fibrodysplasia ossificans progressiva (också känd som FOP) som är ett mycket ovanligt genetiskt tillstånd. Vid FOP bildas benvävnad på ställen som muskler, senor och ligament där det normalt inte skulle bildas skelett. Med tiden leder det till **rörelsenedsättning** för de som har FOP. För närvarande finns det väldigt lite information om förhållandet mellan **fysisk** påverkan, påverkan av **livskvalitet** och **ekonomisk** påverkan för patienter med FOP och deras familjer.

- **Fibrodysplasia ossificans progressiva:**  
Fi-bro-dys-pla-SIA ossi-FI-kans pro-gress-IV-a

#### Vad har gjorts?

För att skapa mer information genomfördes den första internationella enkäten om sjukdomsbörda vid FOP mellan 18 januari och 30 april 2021. Människor med FOP – som refereras till som patientpopulationen – och deras familjemedlemmar deltog i online-undersökningen. Den var tillgänglig i 15 länder och på 11 språk. Forskarna använde olika **bedömningar** för att mäta patienternas rörelser och förmåga att utföra **dagliga aktiviteter**, **livskvalitet**, patienternas användning av anpassningshjälpmedel (ofta även kallade **levnadsanpassningar**), samt påverkan av FOP på anställning för både patienterna och familjemedlemmarna.

#### Vad blev resultaten?

I undersökningen lämnades 463 svar från totalt 219 patienter och 244 familjemedlemmar. Resultaten visar att äldre patienter har större **rörelsenedsättning** än yngre patienter, samt att rörelsenedsättningen kan ha en negativ inverkan på deras **livskvalitet**. Efter hand som rörelser och förmågan att utföra **dagliga aktiviteter** blir svårare, har patienterna en tendens att använda sig av mer **levnadsanpassningar** i det dagliga livet. Det finns också en negativ inverkan av FOP på anställningsbeslut. Som ett resultat av det kan FOP ha en stor ekonomisk betydelse, och den är störst för äldre patienter och deras familjer. FOP kan även i hög grad påverka hälso- och sjukvårdssystem ekonomiskt.

#### Vad innebär resultaten?

Resultaten av den här undersökningen ger värdefull information som kan användas för att förbättra vård, resurser och stöd åt personer med FOP och deras familjemedlemmar.

Vänligen se en ordlista över termer som används i den här sammanfattningen på artikelns sista sida

## Vilka vänder denna artikel sig till?

Denna artikel är avsedd att hjälpa patienter med FOP samt deras familjemedlemmar och vårdare och alla andra enskilda eller grupper som stödjer personer med FOP att förstå resultaten av denna undersökning av sjukdomsbördan vid FOP bättre. Hälso- och sjukvårdspersonal kan också finna denna sammanfattning fördelaktig, särskild de som i sin praktiska eller kliniska verksamhet möter och tar hand om personer med FOP. Patientorganisationer och beslutsfattare kan använda informationen för att sprida medvetenhet om den påverkan som FOP har och se till att det finns tillräckligt med stöd för människor med FOP och deras familjemedlemmar.

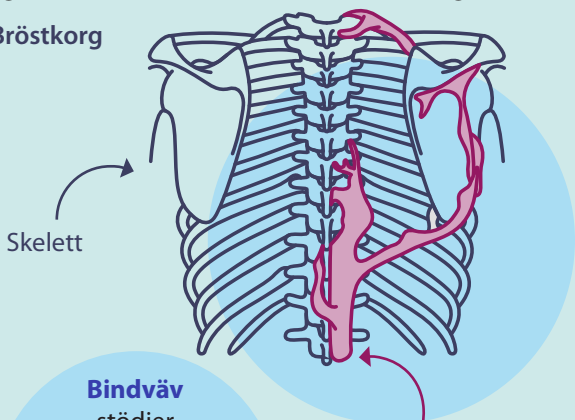
## Var hittar jag originalartikeln som denna sammanfattningen grundas på?

Du kan läsa originalartikeln publicerad i tidskriften *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research* gratis på: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737167.2022.2115360>.

### Vad är FOP?

**FOP** är ett väldigt ovanligt genetiskt tillstånd som uppskattas påverka ungefär 1 av 1 000 000 människor. Vid FOP bildas ben i mjuk **bindväv** i hela kroppen på ställen som muskler, senor och ligament där benvävnad inte bildas i vanliga fall.

#### Bröstkorg



**Bindväv** stödjer kroppen och kroppens organ och hjälper till att bibehålla kroppens form.

Bildningen av extra ben i områden på kroppen där ben normalt inte förekommer kan leda till allvarlig **rörelsenedsättning**. Patienter med FOP kan uppleva problem med att röra sina leder, inklusive knä, höfter, handleder, fotleder, nacke, skuldror, armbågar och/eller käkar. Det kan göra **dagliga aktiviteter** väldigt svåra att utföra.

Patienter med FOP löper också ökad risk för benbrott, huvudskador, matsmältningsproblem, hörselnedsättning, smärta och allvarlig viktnedgång.

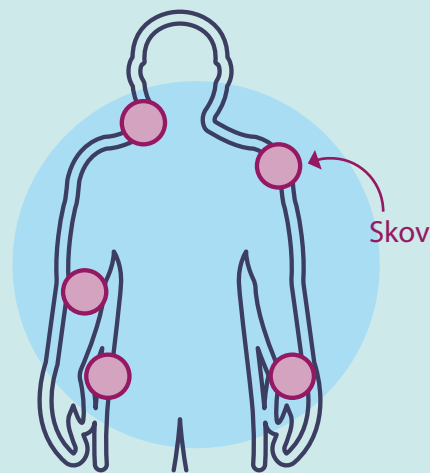


FOP är en ärftlig genetisk sjukdom, och det betyder att en person med FOP har haft tillståndet från födseln. I 97% av alla fall av FOP orsakas tillståndet av en förändring i en **gen** som kallas *ACVR1*. En gen är en del av DNA, och DNA innehåller instruktioner om hur ett biologiskt ämne tillverkas, t.ex. ett protein. Genen *ACVR1* kontrollerar tillväxten och utvecklingen av benvävnad.



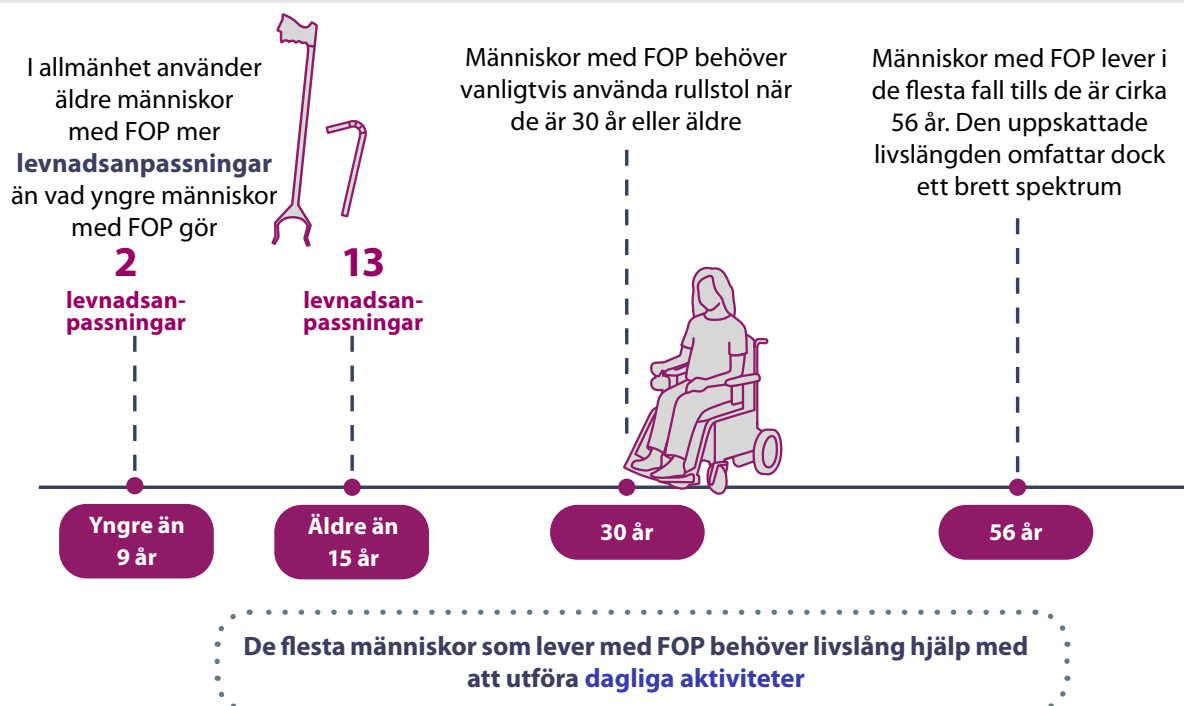
Människor med FOP upplever ibland **skov** (flare-ups) som kan orsaka svullnad, smärta, försämrad rörlighet, stelhet och/eller värme i kroppens mjukdelar.

**Skov** kan utvecklas oväntat eller kan orsakas av att muskler blir trötta, av små skador, fallskador, injektioner eller virus influensavirus. Några skov kan leda till ny benbildning som blir permanent. Men ny benbildning kan även uppkomma utan skovsymtom.



Informationen på den här sidan kommer från resurser som finns på webbplatsen som den International FOP Association (IFOPA) driver: [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org).

## Hur påverkar FOP människor i olika åldrar?



## Vad är en undersökning av sjukdomsbörda?

Undersökningar av sjukdomsbörda är värdefulla hjälpmedel för att förstå den sammansatta påverkan som ett hälsotillstånd medför. Genom att bedöma 'bördan' av en sjukdom kan en bild skapas av de utmaningar som livet med sjukdomen för med sig. Undersökningar av sjukdomsbörda hjälper forskare, hälso- och sjukvårdspersonal och beslutsfattare att förstå den sammansatta påverkan som ett hälsotillstånd medför ur flera synvinklar.

## Varför behövde den här undersökningen göras?

För de flesta människor med FOP runt om i världen, finns inga godkända läkemedel som kan användas för att hindra eller minska den extra bentillväxt som de upplever efter hand som de blir äldre. Vård av människor med FOP kretsar kring att förhindra att tillståndet blir värre genom att skydda den som har FOP från att utsättas för kroppstrauma. Det kan innefatta att undvika vissa aktiviteter, hantera symtom och hjälpa till med **dagliga aktiviteter**. Att förstå den stödjande vård som människor med FOP behöver är därför avgörande för att förbättra hälsan och välbefinnandet, genom lösningar som tillmötesgår specifika uppfyllda behov.

Familjemedlemmar och vårdare påverkas också av FOP, men det finns lite kunskap om den påverkan. FOP är ett livslångt tillstånd med symtom som vanligtvis börjar i barndomen och förändras med stigande ålder och tilltagande funktionsnedsättning. Att förstå hur FOP påverkar familjemedlemmar och vårdare är extremt viktigt för att se till att de får lämpligt stöd.

Denna undersökning av sjukdomsbörda vid FOP är den första internationella studie som undersöker **fysisk** påverkan, påverkan på **livskvalitet** och **ekonomisk** påverkan av FOP på människor med sjukdomen och deras familjemedlemmar.

## Hur skapades denna undersökning?

Undersökningen av sjukdomsburden vid FOP skapades i ett samarbete mellan rådgivare inom FOP-sammanslutningen och ett forskningsteam. Den internationella FOP-sammanslutningen hade en avgörande roll i att sprida information om enkäten genom sina FOP-rådgivares verksamhet och paraplyorganisationens FOP-föreningar. Särskilt den **International FOP Association (IFOPA)** och nedanstående nationella FOP-föreningar hjälpte till att hitta deltagare till undersökningen: Fundación FOP (Argentina), FOP Brasil (Brasilien), Canadian FOP Network, FOP France, FOP eV (Tyskland), FOP Italia Onlus (Italien), J-FOP (Japan), FOP Mexico, FOP Polska (Polen), FOP Russia, Korean FOP Overcome Family (KFOPOF; Sydkorea), Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP i Spanien), Svenska FOP-föreningen (Sverige med medlemmar från Sverige, Norge, Danmark och Finland), samt FOP Friends (Storbritannien).

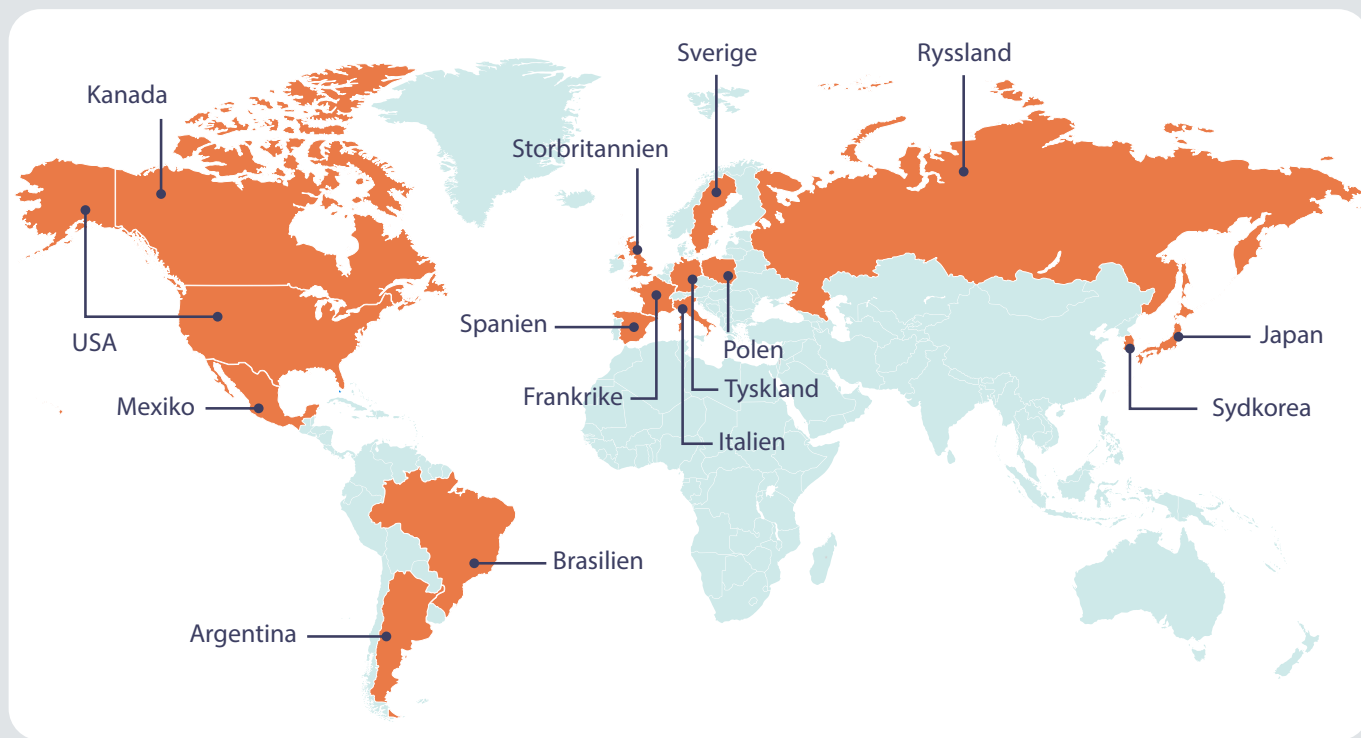
**International FOP Association (IFOPA):** IFOPA är en internationell organisation som finansierar forskning, upprättar utbildning och stödprogram samt ökar medvetenheten om FOP.

## Vilka deltog i undersökningen?

Enkäten var tillgänglig på en onlineplattform i **15 länder** och på **11 språk** (engelska, franska, italienska, tyska, japanska, koreanska, polska, portugisiska, ryska, spanska och svenska).



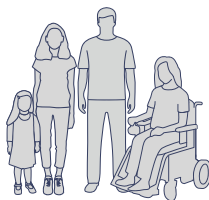
Undersökningen var tillgänglig från **18 januari till 30 april 2021**. Därför överlappade perioden för att fylla i enkäten med coronaviruspandemin (COVID-19), vilket kan ha påverkat resultaten.



## Personer som deltog i undersökningen:

**Människor med FOP** i alla åldrar (refereras till som "patientpopulation")

- För patienter med FOP som är yngre än 13 år, fyllde en familjemedlem i enkäten för patientens räkning



En **primär vårdare** är en familjemedlem som rapporterar att han eller hon är den som huvudsakligen tar hand om patienten med FOP.

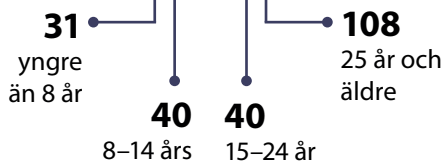
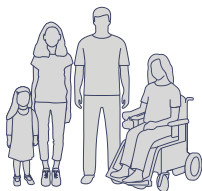
**Patienternas familjemedlemmar** (föräldrar/vårdnadshavare, syskon och **primära vårdare**) 18 år och äldre

- Dessa familjemedlemmar ombads besvara ytterligare, speciella enkätfrågor. Viktigt att notera är att FOP-sammanslutningen efter enkäten hade avslutats uppmärksammat att familjemedlemmar i vissa fall kan dela ansvaret som vårdare. Därför kan det för vissa familjer ha varit svårt att besvara dessa ytterligare frågor avsedda för den primära vårdaren då bara en av familjemedlemmarna fick frågorna



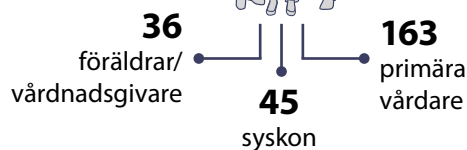
**463** besvarade undersökningar

**219** patienter



Patienternas genomsnittliga ålder var **24 år**

**244** familje medlemmar



Familje medlemmarnas genomsnittliga ålder var **47 år**

För de primära vårdarna som en specifik grupp var den genomsnittliga åldern 49 år och 85% identifierades som kvinnor

## Vilka var de övergripande resultaten av undersökningen?

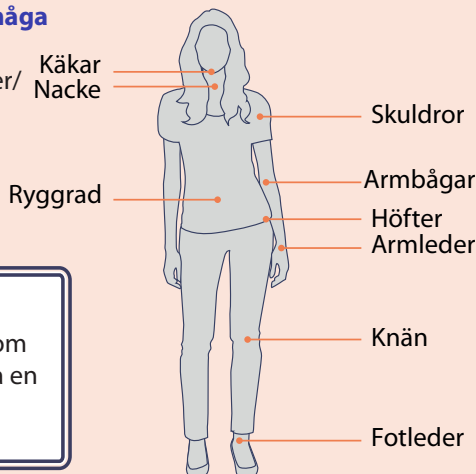


### Fysisk påverkan av FOP på patienter

**Patientrapporterad rörlighetsbedömning (PRMA):** mäter förmågan hos patienter med FOP att röra sina leder

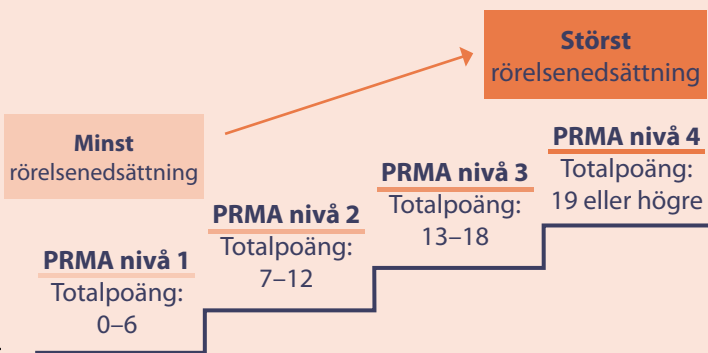
- Fylldes i av alla patienter (219 patienter)
- Totalpoängen graderades från 0 till 30, där **högre poäng representerar större rörelsenedsättning**
- Totalpoängen delades in i fyra nivåer, där Nivå 1 representerar **minst** rörlighetsnedsättning och Nivå 4 representerar **störst** rörlighetsnedsättning

- Rörelseförmåga** bedömdes i följande leder/kroppsområden:

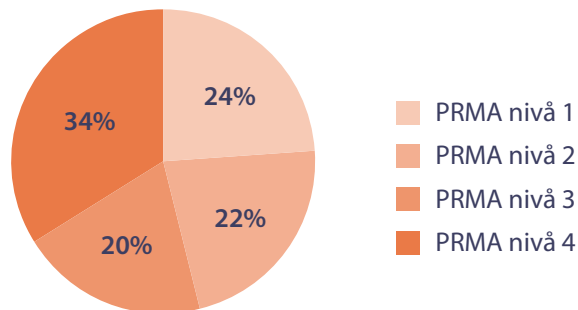


#### Rörelseförmåga:

Den omfattning som en person kan röra en kroppsdelen.

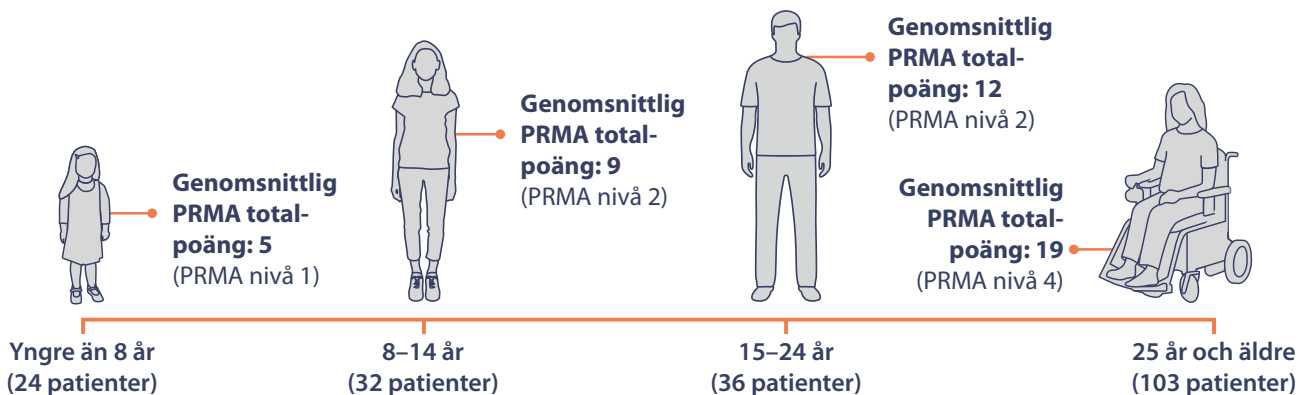


- Ungefär en tredjedel (**34%**) av patienterna hade de **allvarligaste** rörelsenedsättningarna (PRMA nivå 4)



#### Rörelsenedsättningen blev allvarligare med den stigande åldern i varje åldersgrupp

- I genomsnitt hade patienter som var yngre än 8 år de minst allvarliga rörelsenedsättningarna (PRMA nivå 1)
- I genomsnitt hade patienter som var 25 år och äldre de allvarligaste rörelsenedsättningarna (PRMA nivå 4)



Minst rörelsenedsättning

Störst rörelsenedsättning

- Forskarna bedömde också patienternas förmåga att utföra **dagliga aktiviteter** med hjälp av ett annat frågeformulär som kallas Frågeformulär om fysisk funktion vid FOP (FOP-PFQ). Genom det och PRMA, fann forskarna att när förmågan att röra sig minskade, minskade även förmågan att utföra dagliga aktiviteter



## Påverkan av FOP på patienternas och familjemedlemmarnas livskvalitet

### EuroQoL:s hälsorelaterade frågeformulär om livskvalitet (EQ-5D-5L): mäter hälsorelaterad **livskvalitet**

- Fylldes i av:
  - Patienter 13 år och äldre
  - Familjemedlemmar
- Svaren på frågorna konverterades till en enda indexpoäng med intervallet 0 till 1, där 1 representerar full hälsa



- Frågorna är relaterade till:



Egenvård



Oro/  
nedstämdhet



Rörlighet

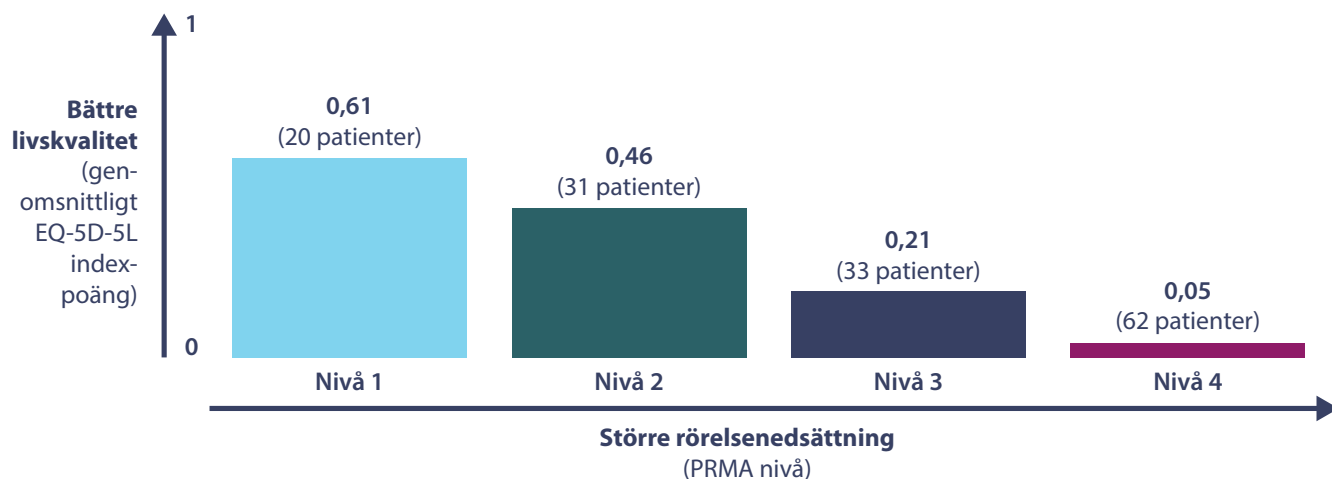


Vanliga  
aktiviteter



Smärta/  
obehag

- Patienter som hade **större rörelsenedsättning** visade en tendens att rapportera **sämlre livskvalitet**
  - Patienter med **minst** rörelsenedsättning (PRMA nivå 1) hade ett genomsnittligt EQ-5D-5L-indexpoäng på **0,61**, som är ungefär **halvvägs mellan** den bästa möjliga och den sämsta möjliga poängen för **livskvalitet**
  - Patienter med de **allvarligaste** rörelsenedsättningarna (PRMA nivå 4) hade ett genomsnittligt EQ-5D-5L-indexpoäng på **0,05**, som är en **väldigt låg** poäng för **livskvalitet**

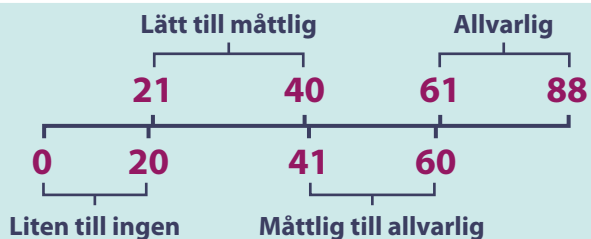


- Rörelsenedsättning** hos patienten med FOP tycktes inte påverka de relaterade **familjemedlemmarnas eller de primära vårdarnas livskvalitet**
  - Familjemedlemmarna hade ett genomsnittligt EQ-5D-5L-indexpoäng på **0,85**
  - De primära vårdarna hade ett genomsnittligt EQ-5D-5L-indexpoäng på **0,83**
- Forskarna bedömde också **livskvalitet** med hjälp av ett annat frågeformulär som kallas Informationssystem för patientrapporterad resultatmätning (PROMIS). I denna bedömning gjordes liknande kopplingar mellan rörelsenedsättning och livskvalitet för patienterna



**Zarit Burden Interview (Zarits frågor om börda) (ZBI):** mäter hälsa och/eller mentalt välbefinnande

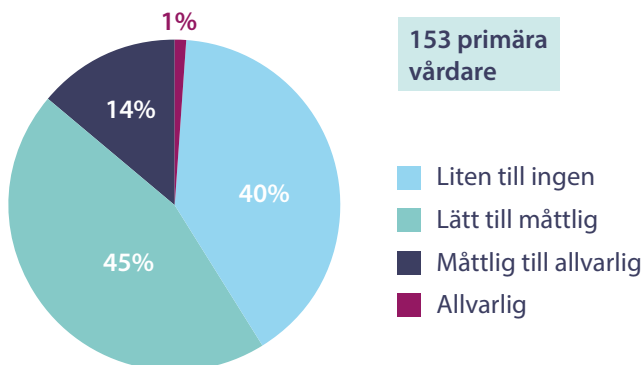
- Fylldes i av familjemedlemmar som agerade som primär vårdgivare för en person med FOP
- Totalpoängen befann sig inom intervallet 0 till 88 och grupperades av nivå av påverkan: allvarlig, måttlig till allvarlig, lätt till måttlig och liten till ingen



- Totalt rapporterade nästan hälften (**45%**) av de primära vårdarna en **lätt till måttlig påverkan** på sin hälsa och/eller sitt mentala välbefinnande av att vårda sin familjemedlem med FOP
  - Färre primära vårdare (**40%**) rapporterade liten till ingen påverkan

- Resultaten analyserades baserade på patienten ålder som vårdades som utgångspunkt:
  - Mer än hälften av de primära vårdarna (**57%**) som vårdade en patient som var yngre än 8 år rapporterade en lätt till måttlig påverkan på sin hälsa och/eller sitt mentala välbefinnande
  - Mer än hälften (**58%**) av de som vårdade en patient som var 25 år eller äldre rapporterade liten till ingen påverkan
    - Detta resultat kan förklaras av motståndskraft. Det avser förmågan att återhämta sig och anpassa sig till utmanande erfarenheter, genom löpande kunskap och stöd från FOP-sammanslutningen. Mer forskning inom detta ämne behövs

**Påverkan av FOP på de primära vårdarnas hälsa och/eller mentala välbefinnande**



**Exempelfrågor**

- Känner du dig stressad av att vårda din närstående och samtidigt försöka uppfylla annat ansvar som du har för din familj eller på ditt arbete?
- Känner du att på grund av den tid som du lägger ned på din närstående, har du inte tillräckligt med tid för dig själv?

**Frågeformulär om känslomässig eller social påverkan:** bedömer stress, oro/problem och personliga aktiviteter och förhållanden

- Fylldes i av alla familjemedlemmar (244 familjemedlemmar)
- FOP specifikt, speciellt utformat för den här undersökningen
- Frågeformuläret gav följande resultat om familjemedlemmarna:
  - **85%** upplevde det som väldigt/extremt stressigt när deras familjemedlem (patienten med FOP) hade ett skov
  - **68%** oroade sig ofta/alltid för att patienten med FOP skulle skada sig själv

**Exempelfrågor**

- Hur stressiga är utmaningarna av FOP för dig?
- Hur stressigt är det när din familjemedlem med FOP har ett skov?

- I socialt avseende tyckte de flesta familjemedlemmarna (**73%**) att vårda patienten med FOP hade liten till ingen negativ påverkan på deras sociala interaktioner
- I genomsnitt tillbringade familjemedlemmarna **8 timmar per dag** med att ge vård eller stöd. De rapporterade följande aktiviteter som sådana de "alltid" fanns till hands för familjemedlemmen med FOP:
  - Handla (**41%**)
  - Klä på sig (**44%**)
  - Lämna hemmet (**39%**)
  - Förbereda/tillaga måltider (**49%**)
  - Bada/duscha (**48%**)

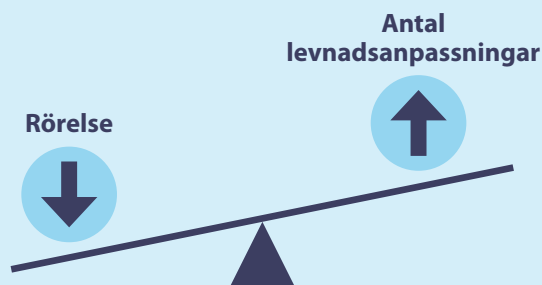




## Ekonomisk påverkan av FOP på patienter och familjemedlemmar

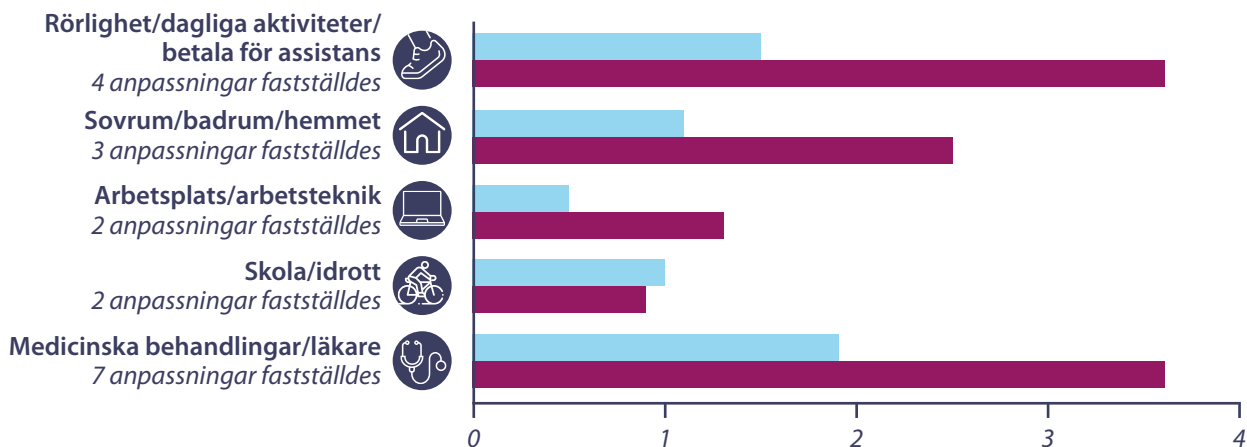
### Levnadsanpassningar

- Ett frågeformulär som utvecklades speciellt för denna undersökning användes för att förstå den dagliga användningen av **levnadsanpassningar** av patienter med FOP
  - Exemplen inkluderar käppar, hörhjälpmedel, griptänger och rullstolsramper
- Patienter som hade **större rörelsenedsättning** hade en tendens att använda sig av **mer levnadsanpassningar**
- 97%** av patienterna med de **allvarligaste rörelsenedsättningarna** rapporterade att de behövde **levnadsanpassningar** som hjälp för **dagliga aktiviteter**



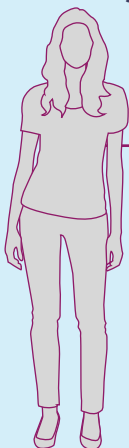
### Genomsnittligt antal levnadsanpassningar som användes av en patient

■ **Minst** rörelsenedsättning (45 patienter) ■ **Störst** rörelsenedsättning (64 patienter)



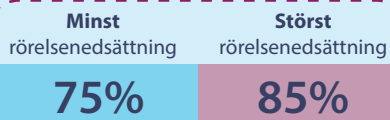
Se originalartikeln för detaljerade uppgifter om typerna av anpassning inom varje kategori av levnadsanpassning.

### Anställning



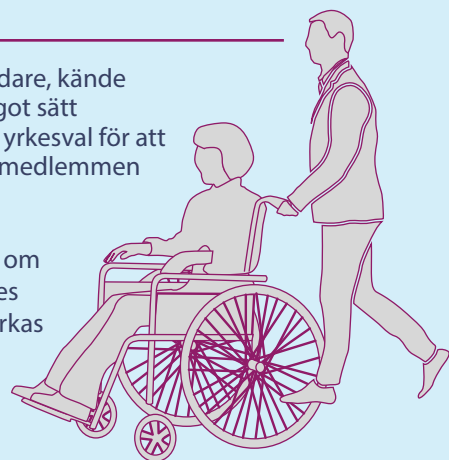
Av 134 patienter i åldern 18 år och äldre, kände **83%** att FOP hade påverkat deras yrkesval

Fler patienter med **större rörelsenedsättning** rapporterade en **påverkan på yrkesval**



Av 156 primära vårdare, kände **51%** att de på något sätt behövde ändra sitt yrkesval för att ta hand om familjemedlemmen som har FOP

Framtida forskning om hur primära vårdares yrkeskarriärer påverkas av FOP behövs



## Vad betyder resultaten av den undersökningen?

- I denna undersökning samlades detaljerad information in om **fysisk** påverkan, påverkan på **livskvalitet** och **ekonomisk** påverkan av FOP på människor med sjukdomen och deras familjemedlemmar. Dessa granskningsresultat ökar i hög grad vår förståelse av FOP och hur FOP påverkar människors dagliga liv
- Denna undersökning visade att **rörelsenedsättningen** som orsakas av FOP kan ha en extremt negativ påverkan på patienters **livskvalitet**. Att vårda en patient med FOP har likaså en lätt till måttlig påverkan på de primära vårdarnas övergripande hälsa och/eller mentala välbefinnande, särskilt för de som tar hand om yngre barn med FOP
  - Framtida forskning om den långsiktiga påverkan av att vårda människor med FOP behövs
- I den här undersökningen visades att efter hand som förmågan att röra leder och utföra **dagliga aktiviteter** minskar, har patienter med FOP en tendens att behöva mer **levnadsanpassningar**
  - Detta tyder på att de ekonomiska kostnaderna för FOP för enskilda patienter och deras familjemedlemmar kan vara större för äldre patienter
- Slutligen visade denna undersökning att FOP har en stor påverkan på vårdgivarnas beslut för patienter med FOP och deras familjemedlemmar, vilket även kan innebära en negativ ekonomisk kostnad för enskilda patienter och deras familjer, samt för samhället

## Vilka är undersökningens positiva egenskaper och vilka är de potentiella områdena för framtida forskning?

- Undersökningen av sjukdomsburden vid FOP presenterar erfarenheterna hos ett stort antal patienter med FOP och deras familjemedlemmar runt om i världen
- Att inkludera patientens åsikt var avgörande för den här studien; rådgivare inom FOP-sammanslutningen hade en aktiv roll i utvecklingen av undersökningen och i tolkningen av resultaten
- Den här undersökningen ger värdefull information som kan användas för att förbättra vård, resurser och stöd åt personer med FOP och deras familjemedlemmar
- Det är viktigt att komma ihåg att undersökningen inte var tillgänglig i alla länder. Därför kanske undersökningsresultaten inte reflekterar erfarenheterna hos alla människor med FOP och alla familjemedlemmar, särskilt inte erfarenheterna hos dem i **underförsörjda länder**
  - Uttrycket "underförsörjda länder" refererar till alla länder – oavsett om det är ett utvecklingsland eller inte – som inte har likvärdig tillgång till information, diagnos, specialistvård, levnadsanpassningar samt stöd från patientorganisationer som andra sammanslutningar
  - Ytterligare forskning om påverkan av FOP i underförsörjda länder behövs
- Enkäten fanns endast tillgänglig online, och har kanske därför inte varit tillgänglig för dem i FOP-föreningar med begränsad tillgång till internet
- I denna undersökning ombes deltagarna att reflektera över sina erfarenheter under de senaste 12 månaderna. Eftersom människor som har FOP upplever perioder då de inte har några aktiva symtom, representerar svaren i denna undersökning kanske inte en persons totala livserfarenhet. Dessutom överlappade den 12-månaders period som undersökningen avsåg Covid-19-pandemin. Det kan ha påverkat resultaten, eftersom aktiviteter och beteenden som rapporterades i undersökningen kan ha haft annorlunda mönster mot före och efter pandemin

## Var kan läsarna hitta mer information om den här undersökningen?

Originalartikeln som den här sammanfattningen handlar om har titeln "The Impact of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) on Patients and their Family Members: Results from an International, Burden of Illness Survey" och den är publicerad i tidskriften *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research*. Du kan läsa hela artikeln gratis på: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737167.2022.2115360>

- Ytterligare information om undersökningen av sjukdomsburden vid FOP finns på [www.clinicaltrials.gov/show/NCT04665323](http://www.clinicaltrials.gov/show/NCT04665323)
- Ytterligare information om FOP och de stödjande FOP-nätverken finns på IFOPA:s webbplats: [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org)

## Ordlista över termer som används i den här sammanfattningen

- **Rörelsenedsättning** är en minskad förmåga att röra på kroppen på ett fysiskt fritt och lätt sätt
- Den **fysiska** påverkan av FOP betyder hur tillståndet påverkar en patients förmåga att röra sin kropp och utföra dagliga aktiviteter
- FOP:s påverkan på **livskvalitet** betyder hur tillståndet påverkar sättet en patient tänker om sin egen fysiska och mentala hälsa, samt FOP:s påverkan på det totala välbefinnandet
- FOP:s **ekonomiska** påverkan inkluderar den dagliga ekonomiska kostnad som det innebär att ha FOP och/eller vårda någon med FOP. Det omfattar också tillståndets påverkan på samhället som helhet genom sjukvårdskostnader och förlorade anställningsmöjligheter
- **Bedömningar** är frågeformulären som används i undersökningen för att samla in information om den fysiska påverkan, påverkan på livskvalitet och den ekonomiska påverkan av FOP. Forskarna använder en blandning av FOP-specifika och mer allmänna frågeformulär som hjälp för att jämföra FOP med andra tillstånd. De flesta frågeformulär som används i undersökningen har använts i tidigare forskning. Några har utvecklats speciellt för den här undersökningen
- **Dagliga aktiviteter** är aktiviteter som en person utför i sitt dagliga liv. Det kan innefatta klä på sig, duscha eller bada, äta och promenera. I den här undersökningen bedömdes förmågan att utföra dessa aktiviteter utan hjälp från någon (t.ex. en familjemedlem) eller något (t.ex. en rullstol)
- **Levnadsanpassningar** är förändringar som hjälper människor med FOP att utföra dagliga aktiviteter. De inkluderar hjälpmedel, föremål och/eller anordningar (t.ex. hörhjälpmedel och sugrör), samt förändringar av bostadsytor (t.ex. rullstolsramper). I den här undersökningen bedömdes fem grupper av levnadsanpassningar. De inkluderar hjälpmedel och/eller förändringar: för rörlighet och utförande av dagliga aktiviteter (inklusive betalda eller obetalda assistenter som hjälper till med dessa); för hemmet; för arbetsplatsen/-tekniken; skola/idrott; och medicinska behandlingar/läkare

### Skriftligt stöd

Författarna tackar Ellie Zachariades, M.Sc., och Marielle Brown, fil.dr, hos Costello Medical, Storbritannien för att ha tillhandahållit skriftligt medicinskt stöd, och Danielle Hart, B.A. (fil.mag.), hos Costello Medical, Storbritannien för stöd angående studiedesignen, och som sponsrades av Ipsen i enlighet med riktlinjer för god publiceringspraxis.

### Finansiering

Denna studie sponsrades av Ipsen.

### Författarnas tack

Författarna tackar alla deltagare som har varit engagerade i studien och FOP-studieteamet som innefattar Michelle Davis, VD för IFOPA, Adam Sherman, tidigare forskningschef hos IFOPA, och följande FOP-rådgivare inom sammanslutningen, som alla bidrog till studiens design: Amanda Cali, USA; Anna Belyaeva, Ryssland; Christopher Bedford-Gay, Storbritannien; Julie Collins, Australien; Suzanne Hollywood, USA; Antoine Lagoutte, Frankrike; Moira Liljesthröm, Argentina; Karen Munro, Kanada; Nancy Sando, USA. Vi tackar Marin Wallace, Kanada och Roger zum Felde, Tyskland för sina bidrag till detta projekt innan de avled.

Författarna vill tacka följande nationella FOP-föreningar för deras värdefulla bidrag: Fundación FOP, Argentina, FOP Brasil (Brasilien), Canadian FOP Network, FOP France, FOP eV (Tyskland), FOP Italia Onlus (Italien), J-FOP (Japan), FOP Mexico, FOP Polska (Polen), FOP Russia, Korean FOP Overcome Family (KFOPOF; Sydkorea), Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP i Spanien), Svenska FOP-föreningen (Sverige med medlemmar från Sverige, Norge, Danmark och Finland), samt FOP Friends (Storbritannien).

Denna undersökning utfördes av Engage Health (Eagan, Minnesota, USA). Översättning av undersökningen genomfördes av TransPerfect Life Sciences, specialist inom området, och validerades av sponsorn genom lokalt anknutna företag.

### Tillkännagivelse av ekonomiska och konkurrerande intressen

MAM: Undersökande forskare: Clementia/Ipsen, Regeneron; Obetald konsultation: BioCryst, Blueprint Medicines, Daiichi Sankyo, Incyte, Keros; rådgivande kommitté (alla frivilliga): IFOPA Registrys medicinska rådgivande kommitté, Incyte, internationella kliniska rådet (International Clinical Council) avseende FOP; obegränsad utbildningsfond från Excel och Catalyst sponsrad av Ipsen; KST: Forskningsfond från Clementia/Ipsen och Regeneron; MD: Medlemmar av styrelsekommittén för Rare Bone Disease Alliance och styrelsekommittén för Rare Bone Disease; AC: Förtroendeledamot för Radiant Hope-stiftelsen, förtroendeledamot för Ian Cali FOP-forskningsfond/Penn Medicine, medgrundare och rådgivande kommittémedlem i Tin Soldiers patientidentifieringsprogram, verkställande producent för Tin Soldiers dokumentär, tidigare IFOPA-styrelseledamot, verkställande medarbetare för internationella kliniska rådet avseende FOP (alla frivilliga); CBG: IFOPA-styrelsemedlem, verkställande IFOPA-kommittémedlem, FOP Friends ordförande och förtroendeledamot, styrelseordförande för internationella rådet; ML: Medgrundare och ordförande för Fundación FOP, Argentine IPC-representant, medlemmar i IFOPA :s forskningskommitté, tidigare IFOPA-styrelsemedlem (alla frivilliga); SH: Kommittémedlemmar i IFOPA LIFE belöningsprogram, kommittémedlemmar i IFOPA finansieringskommitté; KC, EAB: Anställda hos och delägare av Ipsen; ASG: Anställda hos Atlanstat, entreprenör för Ipsen; JDW: Anställd hos Ipsen vid tiden för studien; FSK: Undersökande forskare: Clementia/Ipsen, Regeneron; Rådgivande kommitté: IFOPA Registrys medicinska rådgivande kommitté; grundare och tidigare ordförande för det internationella kliniska rådet avseende FOP.