What is FOP?

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva

A Guidebook for Families

© International FOP Association (IFOPA)

Winter Springs, Florida
Third Edition, 2009

Editor: **Sharon Kantanie**

Medical Editors: **Patricia L.R. Delai**, M.D.
Frederick S. Kaplan, M.D.
Eileen M. Shore, Ph.D.

Перевод: **Владислав Грачев** (глава 1-9)
Владимир Григоревский (глава 1-9)
Маргарита Поляк (глава 10-20)

Общая корректура и редактура: **Владислав Грачев**
Александра Злобина

Персональная ответственность за актуальность сведений сокращения и дополнения: **Владислав Грачев**

Эта книга посвящена всем тем семьям, которые каждый день живут с ФОП

Обложка книги

Картина с обложки книги называется «*Круг жизни*». У меня было много причин так назвать эту картину. Бабочка для меня – это символ надежды и начала чего-то нового. Увидеть и потрогать бабочку может любой. В превращениях бабочки «Монарх» мы видим такие же изменения как и при ФОП.

Я выбрал из своих работ именно эту акварель с бабочкой, чтобы показать, как можно приспособиться к жизни с ФОП. Я писал картины правой рукой до того, как два года назад моя правая рука перестала сгибаться в локте. И эта картина стала первой написанной мною левой рукой. Нарисовать монарха с открытыми крыльями достаточно сложная задача, по моему мнению. Своей живописью я также хочу показать что и у людей с ФОП очень много возможностей. Очень важно заниматься тем что Вам интересно, как мне живопись, и все начнет получаться со временем.

Джек Шолунд, город Бигфорк, штат Миннесота, США
1995 г. (для первого издания руководства для родителей)

Содержание

Предисловие 9

Введение 11

Памятка читателям 13

Глава 1. ФОП: Базовые знания 15

Общий обзор 15

Диагноз 16

История заболевания 17

Как много людей больны ФОП 17

Кость ФОП и «нормальная» кость 17

Как ФОП поражает мышцы 18

«П» означает — прогрессирующая 19

Поиск ответов — исследование ФОП 19

Глава 2. На что обратить внимание в первую очередь ... 20

Внутримышечные инъекции и прививки 20

Хирургические операции 21

Травмы и падения 23

Страх 24

Глава 3. Обострения заболевания 26

Появление окостенений 26

Шишки и ушибы 27

ФОП и боль 28

Глава 4. ФОП и подвижность 29

Как ФОП влияет на подвижность 29

Нарушения подвижности у каждого свои 29
Как поддержать подвижность 30
Мир вокруг 30

Глава 5. Медицинская помощь 32
Вы и Ваш лечащий врач 32

Глава 6. Методы лечения обострений 33
Что сделать в общих ситуациях с внезапным обострением болезни 34
Кортикостероиды (преднизолон) и нестероидные противовоспалительные препараты (НПВП) 34
Аминобисфосфонаты 40
Иммунная система и почему Монтелукаст (Singulair) может быть полезным в лечении ФОП 42
Миорелаксанты 42
ФОП и клинические испытания лекарственных препаратов 43
Порядок возможных действий при вспышках заболевания 44

Глава 7. Чрезвычайные ситуации 47

Глава 8. Лечение острой и хронической боли 50

Глава 9. Челюстно–лицевые проблемы 51
Профилактика заболеваний полости рта 51

Глава 10. ФОП и дыхание 53
Профилактика заболеваний легких 54
Пневмония 55
Учимся правильно дышать 56

«Живущие с ФОП. Руководство для семей», русская редакция © 2014
WWW.FOPRUSSIA.RU

Глава 11. ФОП и грипп 58
Симптомы гриппа и меры предосторожности 58
Повышенные риски развития осложнений 58
Профилактика гриппа лучше лечения 59

Глава 12. Мочекаменная болезнь 62
Люди с ФОП и мочекаменная болезнь 62
Диагностика и лечение 63
Рекомендации 64

Глава 13. Разные медицинские темы 66
Потеря слуха 66
Головные боли 66
Польза молока 67
Важность витамина D 67
Опухоль под челюстью 68
Отеки и опухоли 68

Глава 14. Генетика 70

Глава 15. Ген ФОП 72
Обнаружение генетических изменений 72
Ген ФОП и перспективы исследований 73
Когда появятся эффективные методы лечения ФОП 74
ФОП и другие заболевания костей 76
Генетический анализ на мутацию ФОП 76

Глава 16. Семьи, принявшие вызов ФОП 77

Глава 17. В поисках Волшебной Горы. Жизнь моей семьи с ФОП 90

Глава 18. Мои дети 104

Глава 19. Моя сестра и Я 108

Глава 20. Когда желания недостаточно 111

Глава 21. Девушка с каменеющим телом из России — о том, почему она счастлива 117

Глава 22. Ресурсы ФОП по всему миру 124

Глава 23. Врачи в России и по всему миру знающие ФОП 127

Предисловие

Жизнь не готовит Вас к Фибродисплазии. Нашей дочери Миранде Фриз был поставлен диагноз ФОП 19 апреля 2007 года. На тот момент Миранде было 2 года и 3 месяца и она была веселым и живым малышом. Само существование ФОП и то, что у нашей дочери есть это заболевание, стало настоящим шоком для меня и моего мужа. Теперь, конечно, я уже понимаю что наша реакция была вполне обычной для родителей оказавшихся в нашей ситуации.

После того как нам был установлен точный диагноз, мы чувствовали, как мир вокруг нас буквально перевернулся. Мы были в отчаянии, сходили с ума от своего бессилия и задавались единственным вопросом — почему все это произошло с нами, с нашим любимым ребенком. В то время пока мы боролись со своими эмоциями, Миранда все это время оставалась веселым малышом. Она смеялась, болтала, кричала, разбрасывала еду по полу, играла со своими игрушками и делала все что делают обычные маленькие девочки. Именно тогда я и мой муж Питер мы поняли, если мы хотим чтобы Миранда и дальше могла быть веселой и беззаботной, мы должны будем узнать, что нам делать, как нам дальше жить и как нам обращаться с ФОП.

Мы не могли позволить болезни управлять нами и нашей жизнью. И мы стали искать ответы на свои вопросы: как мы можем обезопасить Миранду, может ли старший брат играть с ней, может ли Миранда кататься на велосипеде, сможет ли Миранда посещать школу вместе с другими детьми. У нас было много вопросов и мы нуждались в ответах на них. Тогда мы стали членами *IFOPA*[1](*Международной Ассоциации ФОП*) и мы были уверены IFOPA сможет нам в этом помочь. У IFOPA был очень полезный справочник «*Руководство для семей*», доступный на ее официальном сайте в Интернет. С надеждой и сильной уверенностью, мы распечатали этот документ и начали его внимательно изучать. Информация, содержащаяся на тот момент в справочнике была неструктурированной и приходилось перелистывать страницы в поисках ответа на интересующий вопрос. Но все равно большая его часть содержала жизненно необходимые рекомендации, в которых мы так остро на тот момент нуждались. В этом и заключалась важность и польза этого Руководства. Мы узнали что есть некоторая закономерность, общие трудности, с которыми сталкиваются все больные ФОП. Но при этом каждая семья выбирает свой собственный лучший способ поддержать и защитить больного с ФОП.

[1] IFOPA (International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association)
Международная ассоциация пациентов больных фибродисплазией оссифицирующей прогрессирующей. Была основана в 1988 году Дженни Пиппер (Jeannie Peeper), которой самой был поставлен диагноз ФОП в 1962 году в возрасте 4-х лет.

Руководство стало бесценным ресурсом для нас. И все же, мы не могли не заметить того, что оно уже немного устарело. Ведь исследования шли и появлялись новые знания и факты про ФОП. Хотя бы учесть тот факт, что к тому времени был уже определен ген и генетическая мутация, которая вызывает ФОП. А обнаружение генетической природы было очень важным в появлении возможного лечения в будущем. Мы с нетерпением следили за последними новостями от IFOPA. Мы вместе с ними радовались и были счастливы любой новой полезной информации, и то что исследователи ФОП уже добились огромных успехов.

А недавно мы узнали, что давний участник IFOPA Шэрон Кантани (Sharon Kantanie) отредактировала прежнее Руководство. Версия с обновлениями, которую Вы собираетесь сейчас прочитать, является плодом творчества Шэрон как писателя и редактора, и все обновления и дополнения есть очень важная и необходимая информация. Этот вариант Руководства значительно расширен и содержит объяснения самых важных успехов и последних достижений научных исследований ФОП. Руководство также содержит обзор часто задаваемых вопросов о жизни с ФОП, таких как, например, безопасны ли проколы в ушах и пирсинг, как дети с ФОП могут учиться в школе, и как люди с ФОП могут быть иммунизированы. В дополнение к практическим вопросам новое Руководство содержит обсуждения о генетических аспектах и наследственной передаче ФОП.

Мне особенно понравилась та часть, которая называется «*Семьи, принявшие вызов ФОП*». Это была замечательная идея включить эту часть. Потому что для меня, к примеру, такая информация была чрезвычайно полезным руководством чтобы узнать, как другие семьи справились с диагнозом ФОП. Это прекрасный способ показать как люди с ФОП одерживают победу над своими проблемами, возможность познакомиться с другими членами сообщества ФОП. Ведь после того как был поставлен диагноз ФОП Вы могли почувствовать себя обреченным, словно земля уходила у Вас из под ног. К счастью, данное Руководство поможет Вам почувствовать твердую землю снова и научит Вашего любимого страдающего ФОП не только жить, но и жить хорошо.

Карэн Манро, Июль 2008 года.

Введение

Предположите, что Вы внезапно перенеслись в новое место, где все говорят на новом странном языке и все кажется незнакомым. У Вас естественно есть много вопросов и никаких ответов. Вам кажется что уже никогда не будет так, как было раньше. Вот на что похоже ощущение, когда родители узнают диагноз ФОП для своего ребенка.

Это Руководство в первую очередь обращено родителям детей и семьям у которых есть ФОП. И не потому что они являются единственной ожидаемой аудиторией. А потому что слишком часто, а в большинстве случаев это именно так, они являются брошенными, одинокими в своей проблеме и неспособными найти то, что поможет им понять, что же происходит с их ребенком.

Медицинские темы, представленные в первой части этой книги, дают ответы на главные вопросы и содержат советы что можно предпринять если состояние больного ухудшилось. Основные обобщения были сделаны с использованием последних клинических исследований, чтобы помочь родителям понять потребности их ребенка. Важно отметить, что в то время как многие распространенные схожие симптомы ФОП проявляются почти у всех, ФОП может проявиться у каждого человека присущим только этому человеку образом. Различия между каждым заболевшим носят индивидуальный характер и могут изменять назначение лекарств и методику лечения. Окончательное решение о лечении должно быть принято только Вами и Вашим лечащим врачом.

Для дополнительной информации по вопросам лечения внезапных обострений болезни, пожалуйста, обращайтесь к «Руководству для врачей».

Также Вы можете обратиться за консультацией к специалистам по телефону в Москве +7 (499) 248-54-95 к профессору Заклязьминской Елене Валерьевне или к доктору Румянцевой Виктории Алексеевне.

Кроме того все свои вопросы Вы можете писать на почту координатора «Российского сообщества Живущие с ФОП» Владиславу Грачеву по адресу: Grachev.vl@gmail.com

---

ФОП не только медицинский диагноз. Это также болезнь, которая поражает много других аспектов жизни. Поэтому 3-й выпуск данного Руководства

освещает много сложных вопросов возникающих у семей живущих с ФОП. Таких как, например, общее воздействие заболевания на семейную жизнь, развитие детей с ФОП как независимых личностей, решение проблем с зависимостью от болезни у родителей, рекомендации для школьных учителей с целью чтобы школа стала для ребенка с ФОП безопасной и доброжелательной средой чтобы учиться и развиваться, а учитель был бы также ознакомлен с информацией об изменениях, которые привносит в жизнь ребенка ФОП.

Обязательно имейте ввиду, что эти статьи отражают лишь личные мнения и размышления семей и их уникальных ситуаций. Читатели этого руководства обязательно должны обсуждать свои вопросы и проблемы со своей семьей и с профессионалами, которым они доверяют.

3-й выпуск Руководства выходит в нужное время в истории ФОП. Был найден ген отвечающий за возникновение ФОП, создаются национальные ассоциации и сообщества по всему миру, доктора во всем мире проявляют все больший интерес к ФОП. Сегодня надежда на появление возможности лечения становится реальной как никогда раньше.

Памятка читателям

Некоторые главы, которые следуют за информационными, те что в конце книги, написаны людьми с ФОП и их семьями. Возраст этих людей — возраст во время написания этой части (в некоторых случаях вплоть до января 2007 года). Хотя эта книга была издана лишь в 2009 году, было принято сознательное решение сделать это, чтобы сохранить переживания и чувства до настоящего момента.

Если Вы являетесь родителем ребенка которому недавно был поставлен диагноз ФОП, Вам будет удобно познавать эту книгу постепенно. Структура этой книги была построена таким образом, чтобы основная часть жизненно важной информации находилась в начале. Это прежде всего «*ФОП: Базовые знания*» и «*На что обратить внимание в первую очередь*». И если Вы прочтете лишь первые главы, когда будете читать эту книгу в первый раз, то можете сразу перейти непосредственно к Главе 16 «*Семьи, принявшие вызов ФОП*». Это глава в которой десять семей рассказали, чем они могут помочь семье ребенка, недавно диагностированного ФОП, и о чем они сожалеют, что в свое время не смогли узнать они. Все мы однажды находились там, где сейчас находитесь Вы. И так или иначе мы выжили. Мы хотим чтобы Вы научились чему-нибудь из нашего личного опыта. Это позволит Вам не чувствовать себя одинокими перед лицом редкого диагноза, такого как ФОП.

Выражаем особую благодарность людям без помощи которых эта книга и ее перевод на русский язык не появились бы:

Kelly Alexy
Tonya Barnes
Myra Bellin
Beatrice Bertrand
Diana Carboni
Jonathan Carmichael
Julie Collins
Lori Danzer
Sharon Davis
RoJeanne Doege-Floyd
Susan Duberstein
Jen Dennings
Steve Eichner
Connie Green
Marilyn Hair
Marie Hallbert
Debbie Hazlett
Wendy Henke
Annie Kadala
Dorothy Kadala
Susan Kadala
Mary Kantanie
Carol Kurpiel
Jeri Licht
Cari Licina
Moira Liljesthrom
Jelena Milosevic
Karen Munro
Burton Nussbaum, D.D.S.
Kay Rai
Norbert Seidl
Jack Sholund
Irene Snijder
Rachel Wagman, M.D.
Marin Wallace
Carol Zapata-Whelan
Michael Zasloff, M.D., Ph.D.
Roger zum Felde

Татьяна Рябова
Елена Заклязьминская
Маргарита Поляк
Виктория Румянцева
Наталья Голованова
Степан Гриценко
Ислам Аджиев
Виталий Лунев
Владислав Грачев
Владимир Григоревский
Александра Злобина
Светлана Онищенко
Алена Петрушкевич
Кристина Подкидышева
Олеся Радушко
Рада Борзова
Михаил Беляев
Светлана Урванова

Глава 1. ФОП: Базовые знания

Информация о Фибродисплазии оссифицирующей прогрессирующей (ФОП) может оказаться для Вас неожиданно устрашающей и наполненной новыми и незнакомыми медицинскими терминами. Если Вашему ребенку был недавно поставлен такой диагноз, ФОП для Вас может казаться очень страшным. Поэтому давайте начнем с некоторой основной информации.

Общий обзор

Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая (ФОП) — редкое генетическое заболевание при котором тело создает дополнительные кости в тех местах, где кости по сути не должны формироваться. Патологическая кость развивается внутри мышцы, сухожилия, связки и другой соединительной ткани. Такой остеогенез в медицине называется «*гетеротопическая оссификация*», то есть образование зрелой костной ткани в мягких тканях организма. У людей с ФОП такие дополнительные кости формируются в суставах и приводят к нарушениям подвижности самого сустава, а в последствии могут приводить к полной неподвижности скелета. В некотором роде можно говорить о появлении у людей с ФОП второго дополнительного скелета.

Развитие заболевания часто начинается на шее и плечах и прогрессирует вдоль спины, позвоночника и конечностей тела. Кроме того, искривленные большие пальцы на ногах (они могут быть короткими или искривленными вовнутрь) всегда связаны с заболеванием и часто наблюдаются при рождении. И хотя сами по себе искривленные пальцы ног не вызывают проблем и особого дискомфорта, это является основным показательным первичным признаком ФОП.

Хотя ФОП и врожденное заболевание, патологические кости не начинают формироваться во время внутриутробного развития плода. Симптомы ФОП, включая остеогенез, обычно начинают проявляться в первые два десятилетия жизни. Большинство людей с ФОП узнает, что у них есть это наследственное заболевание до десятилетнего возраста. Первые воспаления, а они бывают очень болезненны, возникают как правило на плечах и спине, а иногда на голове. Набухания в конечном счете исчезают, но они оставляют после себя новообразованную плотную ткань, которая впоследствии преобразуется в кость. Развитие ФОП у каждого происходит с разной интенсивностью. У

некоторых людей заболевание прогрессирует быстро, в то время как у других это происходит более постепенно. В каждом отдельном случае скорость развития остеогенеза непредсказуема, хотя возможно есть некоторая определенная общая схема развития заболевания. Например, в детском возрасте патологический остеогенез имеет тенденцию встречаться на шее, плечах и в верхней части спины, а во время пубертатного периода или в юношеском возрасте на бедрах и коленях.

Диагноз

Как ранее было отмечено, большинство людей с ФОП рождается с искривленными большими пальцами ног, необычно короткими, а иногда искривленными вовнутрь. Это и есть главный первичный признак ФОП, хотя этот симптом так и не был признан официально, потому что ФОП очень редкое заболевание. Диагноз ФОП не может быть поставлен только на основании одних пальцев ног. Окончательный диагноз, подтверждающий наличие ФОП ставится только на основании генетического анализа, а также наличия других симптомов связанных с ФОП. Ведь появление патологической кости обязательно обнаружится на рентгене. Для получения более подробной информации о генетическом тестировании, пожалуйста, обращайтесь к Главе 15 «*Ген ФОП*».

Как правило до десятилетнего возраста, набухания, похожие на опухоли, появляются на шее и в области спины. Если же имела место сильная травма, первое появление патологической кости ФОП может быть в любой части тела. Поначалу зоны поражения могут быть покрасневшими, болезненными и, иногда, теплыми. Это общие симптомы обострения заболевания. Некоторые родители отмечают, что у их детей есть небольшая лихорадка в дополнение к другим симптомам.

Даже сегодня из-за редкости ФОП большинство врачей неправильно диагностируют детей с ФОП. Точная постановка диагноза иногда занимает месяцы или даже годы. А все потому что многие доктора до сих пор просто незнакомы с ФОП. Наиболее распространенные ошибочные диагнозы, которые объявляют семьям — это «*рак*» или «*фиброматоз*» (тип доброкачественной опухоли). К сожалению, ошибочный диагноз и задержки диагностики ФОП могут нанести непоправимый ущерб больному, приводя к не рекомендованным исследованиям, таким как биопсия, которые в свою очередь могут вызвать внезапные резкие обострения заболевания или больному нередко назначают несоответствующее и не допустимое для него лечение, такое как например химиотерапия.

История заболевания

Название **ФОП** или **Фибродисплазия Оссифицирующая Прогрессирующая** (происходит от латинского «*fibro*» – волокно; «*dis*» – нарушение; «*plasis*» – структура; «*ossis*» – кость, «*facio*» – окостенение) и дословно означает превращение мягких соединительных тканей в кость.

Самые первые зарегистрированные случаи относятся еще к XVII-XVIII веку. В 1692 году французский доктор Гай Пэтин наблюдал пациента, который имел ФОП и об этом он упоминал в своих письмах. В 1736 году британский врач Джон Фрек описал подробно подростка, диагноз которого включал опухоли по всей его спине. Именно тогда болезнь стала известной как миозит оссифицирующий прогрессирующий, что означало природу этого заболевания, то есть «прогрессивное превращение мышцы в кость». Название было официально изменено на фибродисплазию оссифицирующую прогрессирующую лишь спустя два столетия в 1970-х годах доктором Виктором Маккьюзиком из Школы медицины Университета им. Джона Хопкинса, которого по праву считают отцом современной медицинской генетики. В качестве обоснования он привел тот факт, что и другие мягкие (или волокнистые — «*fibro*») ткани в дополнение к мышцам (например, такие ткани как сухожилия и связки) также могут быть затронуты окостенением.

Как много людей больны ФОП

Считается, что ФОП поражены приблизительно 3,300 человек во всем мире или приблизительно один на два миллиона людей. Что бы Вам проще было понять эти цифры можно привести такой пример: если наполнить людьми самый большой футбольный стадион вмещающий 100,000 зрителей, нужно заполнить почти 20 таких футбольных стадионов что бы встретить всего лишь 1 (одного) человека у которого есть ФОП. В настоящее время исследователи знают приблизительно 700 человек во всем мире, у которых диагностирован ФОП.

Кость ФОП и «нормальная» кость

Патологическая кость в ФОП формируется вследствие прогрессирующего преобразования мягкой ткани в хрящ и кость. Это процесс, подобный тому, как

кость заживает после перелома (разрыва связок) и почти идентичный процессу формирования костей в эмбрионе. Ненормальность (патология) в ФОП заключается не в том как кость формируется, а скорее в выборе времени и местоположения ее формирования. Ведь при появлении дополнительной кости она полностью неотличима от нормальной кости, кроме лишь ее неправильного местоположения. Кость сильна, может выдерживать нагрузки и ее прочность такая же как и у обычной кости. Фактически, если дополнительная кость будет сломана, то она поведет себя так же как и нормальная кость, то есть будет заживать.

Как ФОП поражает мышцы

Иногда описание ФОП упрощают, утверждая что мышцы людей с ФОП превращаются в кости. Но это не совсем точное описание процесса который происходит. То, что мы в настоящее время знаем о процессе было изучено с помощью биопсий, наблюдения за развитием скелета людей с ФОП и различных дополнительных лабораторных исследований. Одно из первых событий, которые происходят в начале обострения, является вторжение лимфоцитов и макрофагов, специальных лейкоцитов, которые обычно являются «полезными». Иммунная система с их помощью борется с инфекциями и помогает процессу заживления. Но в данном случае процесс происходит с точностью до наоборот. Лейкоциты вторгаются в ткани мышцы и она постепенно начинает умирать. Также повреждаются и другие соединительные ткани организма, такие как сухожилия (ими соединяются мышцы и кости), связки (они соединяют кости с другими костями через сустав), фасции (тонкий слой который окружает мышцы) и апоневрозы (соединительные ткани которые присоединяются к большим мышцам и группируют их). И, поскольку мышечная ткань была повреждена, другие клетки (специальные стволовые клетки которые ранее пребывали в покое) начинают интенсивно делиться и затем окружают и вторгаются в поврежденную мышцу. В конечном счете соединительная ткань преобразуется в хрящ и затем в кость. Иногда процесс происходит быстро, а иногда он развивается постепенно. Скорость формирования кости во время обострений в разное время может очень отличаться, в зависимости от глубины вовлечения мышцы, факторов приведших к обострению, индивидуальных особенностей иммунной системы и многих других факторов.

«П» означает — прогрессирующая

К сожалению, человеку с ФОП не становится лучше с течением времени. ФОП будет неизбежно прогрессировать, а состояние ухудшаться с возрастом человека. Поскольку ФОП есть часть генетической структуры человека, развитие болезни в той или иной степени будет продолжаться. У человека с ФОП могут пройти месяцы или годы без обострения. Тем не менее всегда остается риск, что патологическая кость может сформироваться в любой момент, без предупреждения и какой-нибудь на то внешней причины. Либо после физической травмы, такой как удар, падение, перенапряжение мышц, внутримышечные инъекции, операции, или даже действие некоторых вирусов. До сих пор пока еще медицине остается неизвестна причина почему болезнь может активизироваться несколько раз и затем некоторое время бездействует в будущем.

Поиск ответов — исследование ФОП

Основные цели медицинских и биологических исследований состоят в том, чтобы найти правильный путь через генетический лабиринт, понять механизмы действия поврежденного гена (открытого еще в 2006 году).

Большая часть исследований ФОП проводится в Медицинской Школе Университета Пенсильвании (США), где существует научно-исследовательская лаборатория целенаправленно занимающаяся ФОП. Так же исследования ФОП проводятся во многих странах, и особенно интенсивно в последние пятнадцать лет. Научные группы по изучению ФОП существуют в Австралии, Бразилии, Франции, Германии, Корее, Великобритании. В Соединенных Штатах были обследованы несколько поколений семей, которые помогли нам обнаружить ген ФОП и этим внесли существенный вклад в исследование ФОП. Люди с ФОП великодушно сдавали кровь и образцы тканей помогая сформировать исследовательские фонды, которые так необходимы чтобы проводить серьезную научно-исследовательскую работу.

Сегодня фактически большая часть исследования ФОП финансируется семьями ФОП, их друзьями и их сообществом. Исследования ФОП есть результат усилий многих людей и их невозможно было бы организовать без энергичного участия каждого кто этим занимается.

Глава 2. На что обратить внимание в первую очередь

Посмотрим правде в глаза. То, чего бы Вы действительно хотели сделать в первую очередь, конечно же избежать ФОП. Но так как это пока еще увы невозможно, пожалуйста, обратите самое пристальное внимание на эту информацию о ситуациях, которые необходимо избегать для людей с ФОП.

Внутримышечные инъекции и прививки

Хотя сами по себе внутримышечные инъекции не всегда приводят к новым эпизодам формирования костей, этого нельзя предугадать. Невозможно предсказать как поведет себя ФОП, когда внутримышечные инъекции приведут к новой проблеме, а когда нет. Поэтому, старайтесь без особой необходимости инъекции в мышцу все-таки избегать.

Прививки и местная анестезия (анестезия, которая делается непосредственно в область, нуждающуюся в медицинской помощи) есть два типа уколов, которые наиболее часто делаются именно в мышцы. Небольшое исследование истории иммунизации детей с ФОП показывает, что внутримышечные инъекции довольно часто приводят к обострениям. Большинство наблюдаемых детей получили свои обычные детские прививки к тому времени, когда им уже был диагностирован ФОП, поэтому они имели некоторое представление об ограничениях и «запрещенных» инъекциях. К сожалению, были и те кто на момент иммунизации не знал о диагнозе ФОП и не имел представления ни о каких осложнениях от внутримышечных прививок. Приблизительно 1/3 внутримышечных инъекций вызывали обострение через несколько часов после АКДС иммунизации (против дифтерии, столбняка и коклюша). На самом деле в некоторых случаях первые подозрения на ФОП как раз и были сделаны именно из-за неблагоприятных реакций ребенка на инъекции АКДС.

К счастью, сегодня существуют безопасные способы проводить большинство иммунизаций, без необходимости обращаться к внутримышечной инъекции. Некоторые прививки, в том числе и те, которые обычно вводят в мышцу, можно вводить под кожу (подкожно). Примеры прививок, которые можно вводить подкожно, включают корь, свинку, краснуху и гемофильный грипп. Вакцина против полиомиелита может быть введена перорально (через рот). Инъекции и

прививки, которые делаются подкожно, судя по всему, представляют меньший риск. Например, анализы крови обычно забираются без проблем у пациентов с ФОП. Для безопасного проведения инъекции, необходимо предупредить специалиста, который будет делать укол, о риске внутримышечной инъекции и возможной травме. Попросите их использовать самые маленькие иглы, аналогичные тем, которые специально были созданы для инсулинозависимых больных сахарным диабетом. Особо серьезное внимание следует уделять прививкам АКДС, которые могут быть сделаны только в мышцы. Врачи в Центре по контролю и профилактике заболеваний считают, что подкожное введение АКДС может привести к серьезному травмированию кожи вокруг области инъекции. Таким образом не следует ставить все прививки подкожно. Риск дифтерии (А в АКДС) является очень низким. Коклюш можно лечить с помощью антибиотиков, если это произошло. К счастью он бывает достаточно редко. Наконец, риск возникновения столбняка также крайне низок, если только ребенок не будет подвержен травмам вызывающим столбняк. Ну а если это все-таки произошло, то гипериммунный глобулин можно вводить например внутривенно. Наконец иммунизация от столбняка вообще может проводиться отдельно и с помощью подкожных инъекций. Гепатит и грипп также могут быть привиты подкожно. Обычно прививки от гепатита В, гриппа и пневмонии ставятся внутримышечно. Но как и многие другие прививки, они также могут быть введены подкожно.

Во всех штатах США существует обязательная иммунизация детей, поступающих в школу. Тем не менее также во всех штатах по тем или иным медицинским показаниям возможно освобождение от этих требований. Риск стандартных детских прививок лицам с ФОП является достаточным основанием для получения такого освобождения. В других странах, скорее всего, также существуют аналогичные положения. Пожалуйста, проконсультируйтесь с врачом или обратитесь в государственный центр здравоохранения для получения дополнительной информации.

Если у Вас возникли какие-либо вопросы, пожалуйста, свяжитесь с одним из врачей, перечисленных в этой книге. Более полный перечень медицинских специалистов Вы можете найти в интернет на сайте «Российского сообщества Живущие с ФОП»: www.foprussia.ru

Хирургические операции

Операция и любое другое хирургическое вмешательство есть то, чего нужно стараться избегать, если к этому нет острых жизненных показаний. В то время как хирургические операции обычно делают больному

ФОП хуже, заставляя тело производить новые кости, возможны ситуации, когда операция может быть жизненно необходимой, как то при аппендиците или острая болезнь желчного пузыря. Хотя такая операция и может впоследствии привести к осложнению, опасному для жизни, критическое положение оправдывает такое хирургическое вмешательство. Следующие руководящие принципы могут быть полезными, имея дело с операцией при ФОП. Необходимо знать все риски и быть готовым.

- Вы должны помнить о возможном риске формирования новой кости после травмы скелетной системы или операции. Старайтесь по возможности избегать даже небольшой точечной операции на скелетной системе. Хотя кость и может быть удалена, она будет скорее всего вырастать заново и в конечном итоге приведет к еще более худшим последствиям, чем начальные условия.

- Попросите, чтобы Ваш семейный врач или терапевт назначили Вам консультацию с пульмонологом и анестезиологом, которые должны будут разработать безопасный план на случай непредвиденных ситуаций. Поскольку у людей с ФОП есть уникальные дыхательные проблемы или могут быть проблемы с челюстью. Вы можете также при желании проконсультироваться с ведущими в своей области специалистами:

  Аджиев Ислам Адильханович
  (челюстно-лицевой хирург, г.Ростов-на-Дону)
  Тел: +7 (928) 165-68-99
  E-mail: islammed@mail.ru

  Лекманов Андрей Устинович
  (анестезиолог, Д.М.Н. профессор, 9-я Детская больница, г.Москва)
  Тел: +7 (499) 259-73-93

  Zvi Grunwald (только на английском языке)
  (доктор медицины, анестезиолог, изучал многие случаи ФОП, США)
  Тел в США: (215) 955-61-61
  E-mail: zvi.grunwald@jefferson.edu

- Помните что любое травмирование мышцы может привести к образованию новой кости. По возможности постарайтесь все-таки избегать любые внутримышечные инъекции без острой на то необходимости.

- Очень важно отметить, что во всех медицинских ситуациях нужно полностью подготовить медицинский и технический персонал к

работе с больным ФОП. При возможности необходимо наладить организацию персонифицированной медицинской информации о ФОП и здоровье пациента вообще и сделать это нужно заранее. Наличие четкой медицинской информации под рукой помогает уменьшить сложности и в некоторых случаях даже обеспечивает возможность лучшего исхода операции.

Травмы и падения

Никто из нас конечно специально не старается упасть, однако не редко падения случаются. В детстве они случаются во время игры. В зрелом возрасте, это может происходить вследствие того что дополнительная кость нарушает равномерный баланс тела человека. К сожалению, любое такое падение несет огромный риск для людей с ФОП. Падения могут привести к новым вспышкам или в очень серьезных случаях, серьезной травме головы, потере сознания, сотрясения мозга, травмам шеи или повреждения спины и даже смерти. Исследования показали, что люди с ФОП имеют в два раза больше шансов получить серьезнейшие последствия от падений по сравнению с людьми, у которых нет ФОП. Способность сохранять равновесие требует устойчивой походки. К сожалению, есть многочисленные факторы, которые значительно уменьшают эту способность у людей с ФОП. Из-за уменьшенной гибкости шеи и стенок грудной клетки, обзорность у таких людей сильно снижена. Даже если пациент чувствует опасную ситуацию, моторика, ограниченная окостенением реагирует медленнее на порядок. Ограничение подвижности шеи, туловища, рук и ног, также сильно ослабляют балансирующие техники и защитные ответы на падения. Есть однако вещи, которые можно предпринять, чтобы сделать окружающую среду более безопасной и понизить риск падений:

- Не разбрасывайте по полу вещи, за которые человек может зацепиться и споткнуться (бумаги, книги, одежда, ботинки, и т.п.)
- Используйте нескользкие покрытия на полу.
- Использование ковров может затруднять передвижение. В этом случае используйте двухсторонний скотч, чтобы надежно закрепить коврики от скольжения.
- Установите опорные поручни рядом с туалетом и в душе.

- В ванной комнате лучше используйте нескользящие прорезиненные коврики. Также применяйте в ванной неглазурованную керамическую плитку, поскольку она снижает вероятность того, что человек поскользнется на мокром полу.

- Максимально улучшите освещение в своем доме. Очень важно чтобы хорошее освещение было в любое время, а в темное время суток можно включать дополнительный свет.

- Установите перила и дополнительное освещение на всех лестницах.

- Удалите колеса из мебели. Старайтесь не использовать мебель, которая не будет служить надежной точкой опоры.

- Не допускайте чтобы электрические провода и шнуры питания были беспорядочно разбросаны по полу.

- Обязательно регулярно проверяйте больному ФОП зрение и слух.

- Надежно оградите ребенка от любых лекарств, в особенности от тех, которые могут воздействовать на равновесие (успокаивающие и снотворные средства).

- Следите за домашними животными чтобы они не были помехой и не создавали опасных ситуаций.

- Старайтесь использовать только удобную обувь и подходящую Вам по размеру, обеспечивающую комфорт при ходьбе и хороший баланс.

- Не стесняйтесь пользоваться вспомогательными приспособлениями (опоры, трости, ходунки и т.п.)

Страх

До некоторой степени, страх может быть основным чувством, помогающим Вам избежать неприятностей. Неуверенность в ФОП может иногда заставлять Вас бояться всего, что могло бы с Вами случиться. Вы узнали что удары, падения, внутримышечные инъекции и операции, которые не были бы проблемой для кого-то другого, для Вас могут привести к новой вспышке ФОП. И Вы также узнали, что ФОП бьет загадочно и, подчас, беспричинно. Особенно когда ФОП в

новинку Вам может быть трудно не бояться новых осложнений и Вы наверняка задавались вопросом, есть ли что-то такое что Вы могли бы сделать, чтобы предупредить вспышку. Но ведь иногда наши собственные эмоции могут быть нашими самыми злейшими врагами. Попытайтесь не слишком уж быть строгими с собой. Хотя ФОП конечно же изменит жизнь и Вас и Вашей семьи, Вы будете учиться приспосабливаться к новой жизни с определенной уверенностью, силой и храбростью, и непременно верой и надеждой.

Глава 3. Обострения заболевания

«*Вспышка*» — общее название для признаков активизации ФОП. Что же вызывает вспышку? Ответ на этот вопрос звучит так — мы пока действительно не знаем, какой основной процесс приводит к вспышке. Вспышка может начаться в результате физической травмы (удар, падение, перенапряжение мускулов, внутримышечная инъекция, операция). Но бывают также случаи, когда несмотря на очевидную травму, вспышка ФОП не происходит. А также известно много случаев когда вспышки начинаются без очевидной на то причины. Зафиксировано множество свидетельств о связи между гриппом и, возможно, другими вирусами и вспышками ФОП. То есть возможно один из спусковых механизмов вспышки базируется на общей иммунной системе человека. Но в настоящее время иммунологические особенности ФОП все еще пока плохо изучены и поняты.

Появление окостенений

При вспышке ФОП происходит обычно формирование новой кости, но к счастью не каждая новая вспышка заканчивается процессом окостенения. Одна вспышка может продолжиться достаточно долго 6-8 недель, а иногда еще и дольше. Многократные вспышки могут происходить во время активного периода ФОП. Надо отметить, что не существует никакого медицинского средства или терапии, которая может остановить процесс формирования кости, если этот процесс уже начался. Однако, врач может предписать Вам лекарства, которые могут хоть как-то помочь минимизировать вспышку (минимизировать окостенение), и помогают уменьшать воспаление и боль. Лекарство при этом должно быть применено как можно быстрее после того, как появились первые признаки новой вспышки.

Во время новой вспышки практически сразу происходит нарушение движения в суставе. Формирование полноценной кости занимает от нескольких недель до нескольких месяцев. Ограничение подвижности происходит из-за распухания и давления в мускуле на самых ранних стадиях формирования новой кости. Много людей отметили, что вспышки у взрослых отличаются от того, как это происходит у детей. Кажется, что дети имеют тенденцию иметь больше узловых вспышек (шишки), в то время как взрослые имеют тенденцию иметь вспышки, которые вовлекают распухание целой области. Хотя эти различия и были замечены, ученые пока еще не понимают причины для различий во вспышках.

И хотя один тип вспышки может быть более распространенным, чем другой в определенном возрасте, у больного ФОП любой тип вспышки может произойти абсолютно в любом возрасте.

В зависимости от затронутой области вспышки могут также иметь различные признаки. Для примера, вспышки в тазобедренном суставе менее вероятно произведут шишки или очевидный отек, так как тазобедренные мышцы очень глубоко расположены, по сравнению с другими мускулами, которые ближе к поверхности тела. Вспышка в тазобедренном суставе может начаться из-за растяжения бедра или мышц паха. Обычно во вспышках есть поступательное преобразование мягкой ткани в хрящ и затем в кость. Однако, важно отметить, что некоторые вспышки, кажется, останавливаются в стадии хряща. И мы знаем это с точной уверенностью. Потому что визуальные медицинские осмотры иногда показывают наличие плотной ткани, которая затем не обнаруживается на рентгене. Это потому что зрелая кость всегда будет видна на рентгеновском снимке, а вот хрящ при рентгеноскопии не будет виден. Так что же такое хрящ? Хрящ — есть тип соединительной ткани, которая служит чтобы обеспечить структуру и поддержку другим тканям тела, при этом не будучи столь же твердым и прочным как кость. Хрящ может также обеспечить эффект амортизации в соединениях. Однако, как дополнительная кость созданная ФОП, хрящ, который формируется в результате некоторых вспышек, формируется на местах где его не должно быть. В настоящее время мы пока не знаем почему же некоторые вспышки останавливаются на этапе формирования хряща и не преобразуются в дальнейшем в кость.

Шишки и ушибы

Мягкие шишки часто появляются без какой–либо видимой причины, появляются на голове и шее, причем появиться могут даже в течении одной ночи в первый год жизни. Шишки могут быть очень маленькими или весьма большими. Это признаки отека или воспаления. Иногда шишки исчезают, но более обычно они назревают, чтобы сформировать новую часть кости. Шишки первоначально являются мягкими, часто болезненными, и могут быть теплыми при прикосновении. После того, как они превращаются в кость, боль как правило проходит, хотя они все еще могут быть источником дискомфорта из-за давления в областях появления. Как только шишки превращаются в кость они становятся частью человеческого тела. Случается что они со временем изменяют свою форму и размер. Иногда бывает, что первый признак ФОП не типичная вспышка, а скорее отек или опухоль на голове. Эта опухоль уже может присутствовать в первые месяцы жизни. Эти отеки затрагивают тип соединительной ткани, известной как «*aponeuroses*» (тонкий слой ткани

которая отделяет мускулы друг от друга). Очень важно знать что этот отек никак не затрагивает мозг и не вызывает никаких проблем, не имея никакого значения, сколько по времени отек не спадает.

ФОП и боль

Некоторые люди замечают, что чаще всего боль спадает когда вспышка закончена и проходит отек. Боль практически всегда присутствует в процессе формирования новой кости и прекращается при полном ее окостенении.

ФОП в своем проявлении обычно не является постоянно болезненной. Однако, особенно в более тяжелых случаях, боль от ФОП может иметь и хронический характер. Это бывает как правило, потому что дополнительная кость оказывает давление на нервы и мускулы. Хроническая боль может также возникать, когда дополнительная кость развивается и тем самым делает уже существующую кость тяжелее, что также добавляет и новые ограничения в подвижности. Консультации с врачом помогут Вам управлять этими обострениями.

Но также важно помнить, что у человека с ФОП могут быть боли и обычной природы. В этом случае конечно желательно сделать рентген. Рентген покажет кость, но только не на ранних стадиях ее образования. Хотя рентген и не является точным определением источника боли, с его помощью все-таки можно попытаться примерно определить является ли боль следствием вспышки. Но помните, рентген это все-таки радиация и не стоит этим излишне увлекаться. Выполняйте рентгенографию только в особых случаях, когда это Вам действительно необходимо.

Глава 4. ФОП и подвижность

У людей с ФОП дополнительные кости формируются через сочленения и приводят сначала к ограничениям движения, а со временем могут привести даже к полной неподвижности. Узнайте больше, как ФОП влияет на подвижность и как оставаться более подвижным дольше насколько это возможно.

Как ФОП влияет на подвижность

ФОП может затронуть все области тела. По существу ФОП является вторым дополнительным скелетом. Появление новой дополнительной кости в медицине называется «*оссификация*». Обычно вспышки и формирование дополнительных костей прогрессируют с головы до пят, от спины к бедрам, и от рук к ногам. Это означает что ФОП типично начинается в шее, позвоночнике и плечах, а уже потом может развиться в локтях, тазовой части и коленях. Следует заметить что такие мускулы как мускулы диафрагмы, языка, глаз и сердца обычно не затрагиваются ФОП и процесса оссификации в этих мускулах не происходит. Однако, и это важно отметить, что в то время как ФОП обходит стороной внутренние органы, давление на внутренние органы все-таки может быть характерно как следствие деформации внешнего скелета. С медицинской точки зрения все эти общие признаки, вероятнее всего и содержат важные подсказки в выяснении причины и развития болезни.

Нарушения подвижности у каждого свои

Суставы нашего тела, такие как колени или локти, соединяют кости и помогают нам в движении. В ФОП оссификация возникает на месте связок, мускулов и сухожилий и они частично или полностью могут превращаться в кость. Следовательно, движение соединений в областях затронутых ФОП может стать затруднительным и болезненным или даже вообще невозможным. Болезнь развивается у каждого по-разному. И если сравнивать разных больных с ФОП эта разница может быть очень значительной. Нет какой-либо четкой закономерности от возраста или от каких-либо других факторов. Например, один человек с ФОП может быть ограничен в движении в бедре в течение уже

первого десятилетия жизни, в то время как другой человек все еще может сохранять некоторую нормальную подвижность и в зрелом возрасте. Все очень индивидуально. И естественно, один из главных вопросов, можно ли что-нибудь сделать, чтобы помочь человеку с ФОП поддерживать свою подвижность как можно дольше.

Как поддержать подвижность

Пусть сегодня пока нет каких-либо общих закономерностей развития ФОП и не известны факторы влияющие на вспышку, попробуем все-таки сформулировать несколько важных рекомендаций, которые должны будут помочь человеку с ФОП поддерживать свою подвижность как можно дольше. Быстрое введение определенных лекарственных средств в большинстве случаев сможет помочь минимизировать вспышку, но рано или поздно процесс все-таки самозапустится и тогда его уже нельзя будет остановить.

Лечебная физкультура категорически не рекомендуется для людей с ФОП. Даже умеренное растяжение может привести к новой вспышке или ухудшить существующее положение. Постарайтесь сосредоточиться на движениях, которые Вам привычны и удобны в повседневной жизни. Будьте настолько подвижными, насколько это возможно в пределах Ваших ограничений ФОП. Это лучший способ поддерживать в тонусе подвижность Ваших мускулов. Бассейн и плавание, теплые расслабляющие ванны или просто нахождение в воде дает неплохой эффект. Уникальные свойства воды уменьшают давление на мускулы и значительно облегчают движение.

Помните, не допускайте никаких резких усилий и никаких жестких тренировок. Любое перенапряжение мускулов может поспособствовать вспышкам.

Мир вокруг

Однако, учитывая поступательную природу ФОП, родители не должны запрещать ребенку использовать в своих интересах вещи, которые он сам физически в состоянии сделать. Важно не изолировать детей от радости жизни и общения с друзьями. Другими словами, опасаясь того, что Ваш ребенок может что–то себе повредить, Вы и Ваш ребенок лишаетесь главного. Ведь познание нового и весело проведенное время есть важнейшая часть жизни. Жизнь так

устроена что всегда балансирует на грани риска. Ваша семья может усовершенствовать любые обычные игры, сделав их более безопасными или более легкими.

Глава 5. Медицинская помощь

Эта глава научит Вас понимать некоторые медицинские вопросы и Вам станет значительно проще общаться с медицинскими работниками. Редкие заболевания, к примеру такие как ФОП, представляют собой уникальную проблему в медицинском мире. Конечно же пациенты ищут ответы на свои вопросы и ждут от докторов помощь и лечение. Но доктора и медицинские профессионалы также имеют большое количество пациентов с более распространенными обычными болезнями и проблемами, и естественно не могут быть экспертами по каждому редкому заболеванию. Цель этой главы состоит в том, чтобы помочь семьям понять некоторые медицинские аспекты, чтобы получать максимально возможную медицинскую помощь и поддержку.

Вы и Ваш лечащий врач

Так как большинство докторов скорее всего никогда не слышали о ФОП, не важно кто будет Вашим первым врачом. Лучший доктор для человека с ФОП тот, который будет внимательно слушать Вас, будет иметь желание помочь и открыт для получения новых знаний о ФОП и потенциального лечения, понимать проблемы связанные с изучением ФОП, а также быть готовым и иметь желание консультироваться с другими специалистами в этой области. Хороший доктор главным образом такой врач, с кем Вы чувствуете себя нужными, профессионал своего дела, всегда готовый помочь Вам справиться с любой ситуацией ФОП. Очень важно, что бы у Вас сложились хорошие дружеские отношения с Вашим лечащим врачом.

Люди с редкими заболеваниями и те кто им помогает и ежедневно за ними ухаживает часто становятся сами хорошо понимающими свое состояние. Ведь кто еще может лучше знать обо всех проблемах таких людей и об их ежедневных потребностях. Поделитесь этой информацией со своим лечащим врачом. Посещая своего доктора, приезжайте подготовленные со списком готовых вопросов. Рассказывайте все, делитесь своими наблюдениями и проблемами, задавайте вопросы и спрашивайте совета. Не оставляйте без внимания ни одного, казалось бы даже незначительного аспекта или проблемы. Вместе с Вашим врачом Вы сумеете подобрать решение, а полученная от Вас информация может быть полезна в дальнейшем в общих исследованиях ФОП.

Глава 6. Методы лечения обострений

Хотя есть общие характерные особенности для каждого человека с ФОП, есть и различия в реакции каждого организма на определенные схемы лечения. Поэтому крайне желательно в каждом конкретном случае индивидуально подбирать методы лечения совместно с Вашим лечащим врачом. Также у Вас есть возможность получить консультацию от ведущих специалистов:

- на официальном сайте IFOPA: http://www.ifopa.org или через университет Школы Медицины Пенсильвании

- свяжитесь с помощницей доктора Фредерика Каплана Кей Рэ, тел в США: 215-349-8726, e-mail: kamlesh.rai@uphs.upenn.edu

- свяжитесь с врачами указанными на официальном сайте «Российского сообщества Живущие с ФОП» - http://www.foprussia.ru

В то время как пока еще все-таки не существует никакого доказанного эффективного предотвращения или лечения ФОП, изучение и лучшее понимание первопричины ФОП, приводит к разработке новых стратегий его будущего лечения. Сегодня уже в гораздо большей степени чем ранее увеличилась вероятность возможности эффективного лечения ФОП. К сожалению, редкость ФОП и непредсказуемая природа делают чрезвычайно трудным оценку любого терапевтического вмешательства. Поскольку признаки ФОП могут неожиданно появиться и так же неожиданно исчезнуть. Иногда трудно определить, было ли специфическое лечение действительно эффективно или же обострение просто шло своим чередом. Добавьте к этому свойственную нам любовь принимать желаемый результат за действительный, мы можем предпринять что–то и нам даже будет казаться что именно это активно влияет на результат вспышки. Вот поэтому сегодня трудно вести действительно объективное обсуждение вариантов профилактики и лечения вспышек ФОП. Все рекомендации, даваемые ниже, отражают опыт и мнение университетской исследовательской группы Пенсильвании и Международного Клинического Консорциума по ФОП. Там же использовались и лекарства для лечения ФОП.

Что сделать в общих ситуациях с внезапным обострением болезни

Первым и, наверное, единственно правильным решением будет обсудить с Вашим лечащим врачом появившиеся проблемы и описать симптомы и выбрать препараты для их купирования. Но выбор препарата для того или иного воздействия строго индивидуален, так как гарантии воздействия определенных препаратов на ход и результат вспышки до сих пор нет.

Данная информация может расцениваться только как справочная. Действие каждого конкретного препарата на каждого конкретного человека с ФОП может сильно различаться. Окончательное решение о терапии должно быть принято исключительно Вами, с учетом Вашего состояния, Ваших индивидуальных особенностей и после обязательной консультации с Вашим лечащим врачом.

Следующая информация содержит множество медицинских названий и специальных терминов. Скорее всего у Вас возникнут вопросы, которые Вы можете задать Вашему лечащему врачу. Медицинская система работает лучше всего, когда доктора и пациенты работают как команда. Вам нужно обязательно понять, что Вам важно подготовить Вашего доктора, чтобы когда вспышка случится, и у Вас и у Вашего доктора уже был готовый предварительный совместный план относительно того, что необходимо в первую очередь и что еще можно будет сделать.

Кортикостероиды (преднизолон) и нестероидные противовоспалительные препараты (НПВП)

Есть несколько общих классов лекарств, которые в настоящее время используются, во время вспышек ФОП. Первая группа включает лекарства, которые широко использовались, чтобы снизить последствия вспышек (опухоль, воспаление и боль), которые по наблюдениям оказывали положительные действия с минимальными побочными эффектами. Примеры этих лекарств включают краткосрочное применение кортикостероидов в

больших дозах, таких как, *Преднизолон (Prednisolone)* или применение НПВП, включая новый препарат *Целебрекс (Celebrex)*.

Преднизолон (Prednisolone)

Преднизолон оказывает мощный противовоспалительный эффект и по этой причине этот препарат часто рассматривают для снижения последствий вспышек ФОП. Для максимального благоприятного воздействия терапия преднизолоном должна быть начата в течение 24 часов после начала вспышки. Лечение вообще менее эффективно, если начато когда вспышке больше чем два дня. Поэтому, чрезвычайно важно связаться со своим врачом, как только Вы заметили у себя первые признаки вспышки. Некоторые считают необходимым всегда иметь преднизолон дома на случай чрезвычайной ситуации. Если же признаки вспышки уходят в результате применения преднизолона, но возвращаются когда лечение прекращено, Вы можете повторить четырехдневный курс приема препарата, а далее в течение 10 дней понижать дозу. Не рекомендуется применение преднизолона для локализации вспышек на груди или позвоночнике, поскольку трудно отследить точное начало новой вспышки. С другой стороны, вспышки на челюсти могут стать чрезвычайной ситуацией, влияющей на дыхание и еду. Так что в этом случае быстрое использование преднизолона особенно важно. Этот потенциально опасный тип вспышки может также потребовать более длительного курса терапии с постепенно понижаемой дозой до спадания опухоли. Помните, что эта ситуация всего лишь исключение из стандартной терапии при вспышках. Использование преднизолона можно также рассмотреть при травмировании мягких тканей, чтобы попытаться предотвратить начало вспышки и минимизировать последствия.

Долговременное или постоянное использование кортикостероидов, таких как преднизолон, не имеет никакой пользы. Существуют свидетельства, что долгосрочное использование может фактически ускорять рост кости и даже оказывать опасное действие на организм (например, подавляя иммунитет, ухудшая зрение, развивая остеопороз, вызывая недостаточность коры надпочечников и т.д.). Использование преднизолона для предупреждения развития ФОП должно осуществляться только в целях, чтобы подавить опухоль и воспаление и, возможно даже, остановить раннее перемещенные лимфоциты (те специальные лейкоциты о которых мы говорили ранее в этой книге) в мускулы и препятствовать мускулу умирать и трансформироваться в кость.

Ингибиторы ЦОГ–2 и нестероидные противовоспалительные препараты (НПВП)

Когда вспышка длится более 2-х суток или в особо острых случаях, когда необходима более длительная терапия *Ингибиторы ЦОГ–2* или нестероидные противовоспалительные препараты (НПВП) являются эффективным средством. Ингибиторы циклооксигеназы (ЦОГ-2) избирательного действия также как и нестероидные противовоспалительные препараты играют важную роль в симптоматическом лечении ФОП. Человеческий организм производит два типа простагландинов: «*физиологические*» и «*воспалительные*» простагландины. Физиологические простагландины в нормальных условиях производятся во многих тканях тела и служат для защиты органов, таких как, например, желудок от метаболических поражений. Воспалительные простагландины продуцируются в ответ на повреждение и играют важнейшую роль в воспалительной реакции тканей и их восстановлении. Традиционные нестероидные и противовоспалительные препараты такие, как *аспирин*, *ибупрофен* и *индометацин* ингибируют выброс как физиологических, так и воспалительных простагландинов. Ингибиторы ЦОГ-2 избирательного действия в первую очередь ингибируют (замедляют реакцию) воспалительных простагландинов, оставляя большую часть других простагландинов в определенной степени незатронутыми. Воспалительные простагландины совместно с протеинами костного мозга (ПКМ) являются мощными молекулярными стимуляторами гетеротопной оссификации. Известные по ортопедической литературе результаты проведенных исследований указывают на то, что снижение уровня воспалительных простагландинов у подопытных животных резко повышают порог запуска процесса гетеротопной оссификации и, таким образом, усложняют условия формирования гетеротопной кости. У животных, получивших предварительную профилактическую дозу ингибиторов, препятствующих синтезу простагландинов, гетеротопная кость после внутривенного введения деминерализованной костной матрицы, содержащей КМГП, не образуется. И напротив, у животных получивших ингибиторы простагландинов совместно или после инъекции деминерализованной костной матрицы, гетеротопная кость по-прежнему образовывалась. Эти результаты говорят о том, что для обеспечения полной эффективности действия ингибиторов синтеза простагландинов, препятствующих гетеротопной оссификации, препарат должен «находиться в системе», то есть циркулировать в крови с определенным терапевтическим уровнем концентрации, еще до того момента, когда пройдет сигнал, индуцирующий костеобразование. В дополнение к своим мощным противовоспалительным свойствам нестероидные противовоспалительные препараты (НСПВП) и ингибиторы ЦОГ-2 обладают и сильным антиангиогенным действием, особенно, при их высокой дозировке. То есть свойствами, делающие их применение по условиям ФОП еще более востребованными. В 2002 году была опубликована важная работа, данные

которой убедительно показывают, что у животных, лишенных методом генной инженерии обеих копий гена, кодирующего энзим циклооксигеназы-2 (нокаут ЦОГ-2), отсутствовала способность формировать новую кость в местах переломов. Этот факт подтвердил важную роль энзимов ЦОГ-2 в воспалительном образовании костей. Фармакологические дозы ингибиторов ЦОГ-2 (препарата блокирующего энзимы ЦОГ-2) введенные нормальным животным действовали похожим образом, а ингибиторы костеобразования, введенные животным обеих подопытных групп (нокаут ЦОГ-2 и ингибиторы ЦОГ-2) могут быть нейтрализованы массами рекомбинантных КМГП. Данное обстоятельство свидетельствует о том, что активность ЦОГ-2 проявляется слева от точки сигнализации КГМП, и что сверхактивность сигнальных путей КГМП (что и наблюдается при ФОП) может на практике преодолеть блокаду ЦОГ-2. Аналогичные результаты были получены в независимом исследовании, результаты которого были опубликованы в 2002 году. Уровень воспалительных простагландинов в моче больных ФОП резко повышен, особенно, в периоды обострения болезни. Воспалительные простагландины непосредственно стимулируют индуцирование ангиогенных пептидов, которые далее усиливают нарастание остеогенного процесса. Эти наблюдения позволяют выдвинуть следующую гипотезу: усиление базового уровня воспалительных простагландинов может поднять порог для гетеротопной оссификации даже в присутствии хаотично активных ACVR1/ALK2. По сравнению с НСПВП как классом-предшественником, ингибиторы ЦОГ-2 избирательного действия обладают пониженным риском в отношении желудочно-кишечного тракта, хотя и здесь существует ряд спорных вопросов. Обоснованную озабоченность вызывает и безопасность применения ингибиторов ЦОГ-2, включая такие, как *Рофекоксиб* (*Vioxx*), *Целекоксиб* (*Celebrex*) и *Вальдекоксиб* (*Bextra*), у больных с высоким риском возникновения сердечно-сосудистых и цереброваскулярных заболеваний. Хотя энзим ЦОГ-2 необходим для синтеза воспалительных простагландинов, он также управляет и синтезом простациклина — одного из простагландинов, жизненно важных для здоровья и функциональности кровеносных сосудов, особенно в сердце и головном мозге. 30 сентября 2004 года фармацевтическая фирма "Мерк и Ко" объявила о добровольном отзыве с рынков своего препарата *Рофекоксиб* (*Vioxx*) по результатам трехлетних тестов методом двойного слепого плацебо-контролируемого клинического испытания проведенного с целью определения безопасности и эффективности действия высоких доз Рофекоксиба при профилактике рецидивов колоректального полипоза у больных с отмечавшейся в анамнезе колоректальной аденомой. Результаты 18-месячного медицинского исследования показали относительно повышенный уровень риска возникновения клинически подтвержденных сердечно-сосудистых цереброваскулярных заболеваний, включая инфаркт и инсульт, у больных принимавших Рофекоксиб по сравнению с больными, принимавшими плацебо. Решение об отзыве препарата *Рофекоксиб* (*Vioxx*), принятое фирмой "Мерк и Ко" вызвало замешательство среди людей, имеющих отношение к ФОП, особенно среди тех, кто принимал препарат в качестве анальгетика. Добровольное решение фирмы об изъятии Рофекоксиба из

продажи во всех странах мира в конце сентября 2004 года было принято спустя три недели после того, как Администрация по продовольствию и лекарственным препаратам (USFDA) утвердила *Рофекоксиб* (*Vioxx*) для лечения детей больных ревматоидным артритом, а Комиссия по проведению научных исследований Пенсильванского Университета включила в свой план проведение клинических испытаний препарата методом двойного слепого плацебо-контролируемого тестирования, с целью определения безопасности и эффективности действия высоких доз Рофекоксиба для профилактики обострений у больных ФОП. Эти исследования, естественно, по понятным причинам не проводились.

Аналогичная озабоченность возникла и в отношении других ингибиторов ЦОГ-2, включая *Целекоксиб* (*Celebrex*) и *Вальдекоксиб* (*Bextra*). Журнал медицины Новой Англии, в частности, подробно изложил в редакционной статье все имеющиеся данные, противоречия и возможные альтернативные решения, предложив их вниманию как врачей, так и пациентов.

Еще до публикации результатов проведенных недавно исследований, уверенно указывающих на повышенный риск развития сердечно-сосудистых заболеваний на фоне применения Рофекоксиба и Целекоксиба, в ряде исследований были получены научные доказательства того, что снижение рисков, связанных с возможными желудочно-кишечными осложнениями вызванными применением ингибиторов ЦОГ-2 в сравнении с НСПВП, явно перевешивает опасность рисков, связанных с поражением сердечно-сосудистой системы. Пока еще вопрос об абсолютном превосходстве ингибиторов ЦОГ-2 над традиционными нестероидными противовоспалительными препаратами относительно воздействия на желудочно-кишечный тракт по-прежнему остается открытым. Ингибиторы ЦОГ-2 избирательного действия продолжают оставаться предметом рационального выбора препарата (с учетом его невысокого риска в отношении сердечно-сосудистой системы) тем больным, у которых риск поражения желудочно-кишечного тракта высок, например, больным ФОП, которым необходимо назначение глюкокортикоидов (преднизона) для лечения периодически возникающих обострений или сопутствующих заболеваний.

Сегодня широко известен препарат *Целекоксиб* (*Celebrex*) - ингибитор ЦОГ-2, хотя вопрос о его безопасности в отношении больных ФОП с высоким риском возникновения осложнений со стороны сердечно-сосудистой системы поднимался неоднократно. В настоящее время накоплены данные о безопасности и фармакинезе Целекоксиба при его примени в педиатрии. Этот препарат иногда осторожно применяется для лечения ювенильного ревматоидного артрита, но единственной опубликованным исследованием пока является опыт применения Целекоксиба в области онкологической педиатрии. В указанной работе изучался вопрос метаболизма Целекоксиба, как части проводившихся клинических исследований применения высоких доз Целекоксиба совместно с другими химиотерапевтическими препаратами в качестве антиангиогенных средств при появлении рецидивирующих плотных

опухолей у детей. В связи с различиями в протекании метаболизма препаратов в организме детей и взрослых, одной из целей исследования являлось изучение гомеостазного фармакинеза одноразовой дозы, а также безопасности введения антиангиогенных доз Целекоксиба детям с рецидивирующими плотными опухолями. Действие препарата изучалось на 11 больных в возрасте от 6 до 16 лет. У детей были исследованы различные виды рецидивирующих плотных опухолей, в одном случае даже резистентная лейкемия. Наблюдения подтвердили полную безопасность назначения детям высоких антиангиогенных доз *Целекоксиба (Celebrex)* и его ускоренный вывод из организма. Наблюдался более короткий период полувыведения из организма детей по сравнению со взрослыми пациентами. Данный факт свидетельствует о возможности назначения детям более высоких и/или частых доз препарата, чем взрослым. Недавно проведенные исследования также показали, что введение препарата вместе с жиросодержащей пищей (например, арахисовым маслом) может повышать концентрацию Целекоксиба в плазме крови без увеличения принимаемых доз. Целекоксиб, как показали онкологические исследования, особенно хорошо переносился детьми, несмотря на то, что им вводились дозы препарата намного превышающие дозы, вводившиеся взрослым при лечении ревматоидного артрита или остеоартрита. У детей была выявлена переносимость долгосрочных курсов (в ряде случаев до 16 месяцев) введения препарата без каких-либо побочных явлений. Никого из больных не пришлось исключать из дальнейшего участия в исследовании по причине токсичного воздействия Целекоксиба. Авторы, несмотря на ограниченный масштаб проведенных исследований, пришли к заключению, что Целекоксиб хорошо переносится детьми и является безопасным препаратом для применения в продолжительных курсах медикаментозной терапии.

Ингибиторы ЦОГ-2 по-прежнему отпускаются только по рецепту врача. Сейчас они исследуются педиатрами при лечении детей с плотными опухолями и детей, страдающих такими тяжелыми воспалительными заболеваниями, как ФОП, при которых выбор других средств лечения ограничен. Изучение НСПВП и ингибиторов ЦОГ-2 избирательного действия позволяет установить связь между полученными данными лабораторных исследований выброса простагландинов, рекрутинга мастоцитов и выделения ангиогенного фактора с выявленной патологией тяжелых, предшествующих оссификации поражений вследствие ФОП. Как и при всяком другом заболевании относительные риски и преимущества предлагаемого метода лечения должны быть тщательно взвешены с учетом возможных рисков, присущих основному заболеванию, являющегося объектом лечения.

В заключение следует отметить, что отношение к ингибиторам ЦОГ-2 действительно противоречиво, но при этом в терапевтической практике по-прежнему используются стандартные НСПВП, ингибирующие как ЦОГ-1, так и ЦОГ-2, не обладая при этом селективным действием. И на сегодняшний момент они остаются важным поддерживающим препаратом для детей и взрослых

страдающих ФОП. Постоянное же применение любых НСПВП несет серьезный риск поражения желудочно-кишечного тракта побочными эффектами, как, например, внутренне кровотечение. В связи с этим требуется принятие особых мер предосторожности при лечении больных, подверженных таким осложнениям.

Аминобисфосфонаты

Бисфосфонаты относятся к классу мощных препаратов, оказывающих глубокое воздействие на восстановление костной ткани, и в первую очередь сокращают срок жизни остеокластов. Бисфосфонаты в силу этой причины широко применяются при лечении разнообразных костных заболеваний при которых уровень резорбции превышает уровень их формирования, а именно: остеопороза, несовершенного остеогенеза, деформирующей остеодистрофии, фиброзной дисплазии и рака кости. Первый из примененных в клинических условиях бисфосфонатов — *Этидронат (Etidronate sodium)* оказывает при введении в больших дозах мощное ингибирующее действие на процесс минерализации вновь образующихся хрящей и протеинов. Он был рекомендован как возможное средство для лечения ФОП и других заболеваний с сопутствующей гетеротопной оссификацией еще 35 лет назад.

Этидронат изучался на предмет ингибирования процесса минерализации костей и возможность ослабления оссификации при приеме препарата в больших дозах. К сожалению, высокие дозы применения Этидроната приводили также к остеомаляции (размягчению) костных тканей и ослаблению оссификации по всей скелетной структуре организма, а не только гетеротопных костей «второго скелета». Сфера применения препарата, таким образом, является весьма ограниченной.

Также была исследована эффективность внутривенных инъекций Этидроната при одновременном пероральном назначении кортикостероидов. Под наблюдением находился 31 пациент с ФОП в течении 6 лет. В 29 случаях воспалений авторы отмечали ускоренное ослабление проявлений локальных воспалительных опухолевидных отеков и ослабление болей уже в первые 7 дней проведения терапии. Однако, несмотря на применение Этидроната у 10 больных было все-таки отмечено образование новых очагов оссификации, приведших в дальнейшем к значительному ограничению подвижности суставов. В 21 случае образование новых очагов эктопической оссификации не отмечалось. Полученные результаты позволяют сделать предположение, что внутривенное введение Этидроната совместно с пероральным назначением кортикостероидов может оказаться эффективным методом предупреждеия

оссификации, однако для более точного вывода требуются дополнительные данные о спонтанном рассасывании аффектов на ранней стадии их формирования в дополнительных контрольных наблюдениях. Этидронат таким образом подтвердил эффективность как ингибитор минерализации, в то время как бисфосфонаты более поздней разработки такой способностью не обладают. В настоящее время Этидронат для общего лечения ФОП в качестве классического средства не назначается.

Эффективность Этидроната при лечении ФОП неочевидна, однако, препарат нашел ограниченное применение в терапии локальных проявлений гетеротопной оссификации, вызванных травмой или повреждением мягких тканей или поражением центральной нервной системы. В отличии от Этидроната новые аминобисфосфонаты при почти незаметном действии, ингибирующем процесс минерализации, обладают в сотни и даже тысячи раз более мощной способностью ингибировать резорбцию костей. Именно это свойство является основой клинического успеха аминобисфосфонатов при лечении широкой гаммы костных заболеваний для которых характерным признаком является протекание процессов костной резорбции. Тогда же почему не идет речь о применении для лечения ФОП новых аминобисфосфонатов, которые в первую очередь выступают как ингибиторы костной резорбции? И это при заболевании, для лечения которого обеспечение резорбции гетеротопных скелетных костей крайне желательно? Довольно часто приходится наблюдать, как в клинической практике случайным образом открывается непредусмотренная или неожиданная область применение старого хорошо изученного препарата. Как это ни парадоксально, в ряде достойных доверия и основанных на практических примерах сообщений врачей и больных ФОП из многих стран мира подчеркивается эффективность лечения аффектов обострения ФОП *Памидронатом (Pamidronate medac)* — одним из новых аминобисфосфатов. Так как весть о положительном действии Памидроната быстро распространилась среди ФОП сообщества, более десятка больных начали эмпирически применять по согласованию с нами и своими лечащими врачами Памидронат (в чистом виде или со стероидами) для лечения обострений ФОП, особенно в тех случаях, которые были связаны с поражением крупных суставов. 10 из 13 (77%) больных сообщили о наличии улучшений в протекании симптомов и признаков обострений ФОП. В 3 из 13 (23%) случаях не было сообщено ни о каких улучшениях ни больными, ни их лечащими врачами. Интересно, что никто из больных, принимавших Памидронат через внутривенные инъекции однократно или кратким курсом, не сообщал о каком-либо профилактическом эффекте, предупреждавшим последующее наступление обострений. Таким образом, все отмечавшиеся улучшения течения болезни носили транзиторный характер и относились лишь к поражениям, возникающим вследствие обострения ФОП. Необходимо сделать одно предупреждение относительно применения бисфосфонатов. Есть все больше оснований подозревать, что возникновение остеонекроза челюсти является осложнением проведения лечения бисфосфонатами и, в особенности, назначения

внутривенного введения более сильнодействующих аминобисфосфонатов, таких, например, как Памидронат и Золедронат. Остеонекроз челюсти является редким стоматологическим заболеванием, при котором участок обнаженной кости челюсти не подает признаков заживления в течение 8 недель после проведения инвазивной стоматологической операции, такой, например, как удаление зуба. Десна, которая обычно зарастая покрывает кость, становится атрофичной, и кость в результате остается открытой, что в ряде случаев вызывает у больных чувство дискомфорта в пораженном участке полости рта. Иногда антибиотики помогают, но в общем случае эффективного средства для лечения не существует. А хирургическое вмешательство, как и при ФОП, может привести лишь к обострению заболевания, должно проводиться только врачами-специалистами, уже имеющими практический опыт лечения остеонекроза челюсти.

Иммунная система и почему Монтелукаст (Singulair) может быть полезным в лечении ФОП

Препарат *Монтелукаст (Singulair)* обычно используется в лечении астмы. Этот препарат помогает подавлять специальные вещества, называемые лейкотриенами. Лейкотриены — являются продуктами нашей иммунной системы. Это своего рода химикаты, выпущенные тучными клетками, которые являются по сути «атомной бомбой иммунной системы», и несут в себе арсенал, помогающий нашему организму справляться с ранами и инфекциями. К сожалению на данный момент не были проведены никакие формальные научные исследования, чтобы оценить эффективность этого лекарственного средства для ФОП.

Миорелаксанты

Во времена внезапных обострений болезни люди с ФОП часто испытывают сокращение мышц и боль, а иногда и мышечные спазмы. Эти спазмы могут блокировать подвижность мышцы. Вот почему использование миорелаксантов в таких случаях может быть полезным. Раннее формирование аффектов при обострениях ФОП связывают с интенсивной инфильтрацией в скелетные мышцы мастоцитов, макрофагов и лимфоцитов, зачастую сопровождаемой глубокими локальными изменениями, поражениями и некрозом участков,

пораженных воспалением скелетных мышц. Оставшиеся относительно здоровыми ткани скелетных мышц на границах пораженных участков подвергаются метаболическим изменениям, приводящим к спазмам мышц и укорачиванию мышечных волокон. Обоснованное назначение краткосрочного применения миорелаксантов таких, как *Циклобензаприн (Flexeril)*, *Метаксалон (Skelaxin)* или *Лиоризал (Baclofen)*, которые помогают ослабить мышечные спазмы и сохранить мышечную активность даже в условиях формирования аффектов при обострениях ФОП. Данное обстоятельство имеет особенно важное значение при появлении болезненных аффектов в области основных групп мышц спины и на конечностях. Постоянное применение миорелаксантов в периоды между рецидивами обострений не получило широкого освещения в опубликованных работах коллег, занимающихся лечением больных ФОП. Как и другие препараты миорелаксанты требуют разработки индивидуальных детальных схем применения и дозировки, так как некоторые из этих препаратов, например *Лиоризал (Baclofen)*, имеют побочное действие и его предупреждение требует постепенного снижения доз.

ФОП и клинические испытания лекарственных препаратов

Золотой стандарт для всех исследований нового препарата — тройной слепой перекрестный метод с применением плацебо. К сожалению, такие исследования будет достаточно трудно провести при ФОП, ввиду малого количества пациентов с болезнью в уже развитой стадии, неоднозначным патогенезом болезни, а также большой разницей в проявлениях обострений у пациентов. Ввиду того, что фибродисплазия является чрезвычайно редким заболеванием с разной тяжестью проявлений, экспериментальным методам лечения предстоит пройти серьезную оценку на предмет дозировки и продолжительности курса. В таком исследовании одни пациенты будут получать экспериментальное лечение, в то время как другие принимать плацебо. При этом ни пациенты, ни доктор до конца исследования так и не узнают что в действительности принимал каждый участник исследования. Это и есть единственный действительно объективный и научно обоснованный способ оценить процесс и эффективность лечения у людей.

До сегодняшнего дня не было проведено таких исследований ни для одного из лекарств, используемых чтобы лечить внезапные обострения болезни ФОП. Частично вследствие того, что ФОП очень редкое заболевание, частично из-за непредсказуемого характера ФОП, а так же по ряду других объективных причин. Однако, уже было проведено несколько открытых наблюдений действия различных лекарственных препаратов. Тут все участники без

исключения просто принимали определенный препарат и по ходу исследования собиралась статистика, анализировались результаты и вся полученная информация. Такого рода исследования также имеют немаловажное значение.

Будущее лечения ФОП

В настоящее время идет активная работа над генными блокаторами мутации в гене ACVR1/ALK2. В декабре 2012 года были проведены опыты по лечению гетеротопической оссификации на лабораторных мышах. Препарат показал свою действенность как в генетически обусловленной, так и в посттравматической оссификации. Ввиду того, что фибродисплазия является чрезвычайно редким заболеванием да еще и с разной тяжестью проявлений, экспериментальным методам лечения предстоит пройти серьезную оценку на предмет дозировки и продолжительности курса. В настоящее время ведущий в мире специалист по этому заболеванию доктор медицины Фредерик Каплан из Пенсильванского университета оценивает возможное время появления препарата и экспериментальное его применение на людях как 5 (пять) лет.

Порядок возможных действий при вспышках заболевания

Падения и травма головы

Для защиты головы рекомендуем Вам использовать защитный шлем или головной убор которые смягчают удар при падении. Руки также помогут защитить голову от повреждения. Эпидуральные гематомы (ушибы мягких тканей головы и костей черепа) довольно распространенный случай при серьезных падениях и подчас могут нуждаться даже в хирургическом вмешательстве. В этом случае Вам следует немедленно обратиться за помощью в медицинское учреждение.

Серьезная травма мягких тканей с угрозой ограничения движения в конечности

После травмы сразу же приложите лед к травмированной области и далее в течение последующих 24 часов периодически прикладывайте лед.

После предварительной консультации с врачом Вам рекомендован, если нет на то острых противопоказаний, краткий 3-дневный курс преднизолона. Если вспышка не проходит, действовать по симптоматике. Не используйте преднизолон после незначительных ударов и падений.

Вертикальное падение на спину или на грудь

Возможна симптоматическая обработка с нестероидным Целебрексом. Применяйте анальгетики и мускульные релаксанты для снятия болевых эффектов. Преднизолон в таких случаях (удары спины, шеи, позвоночника) не используют, если только ситуация не очень тяжелая.

Ушиб, травма конечности

Необходимо сразу же начать, не позднее чем в первые 24 часа вспышки краткий 4-дневный курс преднизолона. Для этого препарат должен быть у Вас всегда под рукой на случай подобных чрезвычайных ситуаций. Также рекомендуется использовать анальгетики и мускульные релаксанты.

При серьезных вспышках и осложнениях рекомендуется в дополнение к преднизолону 2-3-дневный курс 4-х внутривенных вливаний Памидроната. Памидронат применяется на третий–четвертый день терапии преднизолоном.

Челюсть и мягкие ткани под челюстью

Строгое ограничение движения и любых воздействий в данной области. Обязательный и постоянный контроль за дыханием. В ротовой полости

недопустимо присутствие никаких посторонних предметов. Постарайтесь обеспечить необходимое спецпитание.

Терапия преднизолоном в течении 3–4 недель с постепенным снижением дозы, пока не спадет опухоль и угроза дыханию. Одновременно в дополнение к преднизолону рекомендуется курс внутривенных вливаний Памидроната.

Глава 7. Чрезвычайные ситуации

Если у Вас вдруг возникла опасная чрезвычайная ситуация требующая незамедлительной скорой медицинской помощи — неудачное падение, сломанная кость, аппендицит или что-то еще, обязательно обратитесь к своему лечащему врачу или в службу скорой помощи, оцените проблему и затем, при необходимости, Вы можете совместно с докторами связаться со специалистами для обсуждения ситуации и получения более подробных консультаций:

Голованова Наталья Юрьевна
(Д.М.Н. профессор, Первый МГМУ им. И.М. Сеченова, г.Москва)
Тел: +7 (499) 248-40-38
E-mail: ngolovan2008@yandex.ru

Румянцева Виктория Алексеевна
(К.М.Н. врач-генетик, Лаборатория медицинской генетики РНЦХ им. Б.В.Петровского, г.Москва)
Тел: +7 (499) 248-54-95
E-mail: vicrumyan@gmail.com

Аджиев Ислам Адильханович
(челюстно-лицевой хирург, г.Ростов-на-Дону)
Тел: +7 (928) 165-68-99
E-mail: islammed@mail.ru

Калягин Алексей Николаевич
(Д.М.Н. профессор, Иркутский Государственный Медицинский Университет, г. Иркутск)
Тел: +7 (395) 224-36-61
E-mail: akalagin@mail.ru

Гриценко Степан Йосипович,
(врач Тернопольской областной больницы, Украина, г.Тернополь)
Тел: +3 (8067) 313-41-51
E-mail: stepan_grytsenko@ukr.net

Общая анестезия — это тот тип анестезии, который рекомендуется для людей с ФОП. Однако общая анестезия также несет опасность для людей с ФОП и требует особых знаний и понимания ситуации. Растяжение мускулов челюсти для интубации (размещение трубы дыхания в трахею) может вызвать травму

мускулов и суставов челюсти и привести к вспышке. Осложнения дыхательных путей могут также иметь место когда человек находится в бесчувственном состоянии и происходит кровотечение, закрывая голосовые связки. Это в принципе потенциально опасная для жизни ситуация для любого, но еще более опасна для больного ФОП. Существует и другой подход, так называемая носовая интубация. В этом случае анестезиолог вводит через нос крошечную медицинскую камеру FiberOptic Laryngoscope, чтобы косвенно визуализировать дыхательные пути, в то время как человек еще бодрствует. Как только дыхательные пути находятся под наблюдением и пациенту введена трубка, общая анестезия может быть подконтрольна. Важно отметить, что FiberOptic интубация должна выполняться только обученными анестезиологами, которые имеют опыт с этим типом процедуры. По всем вопросам, касательно анестезии для людей с ФОП обращайтесь к специалисту в данном вопросе:

Лекманов Андрей Устинович
(врач-анестезиолог, Д.М.Н. профессор, 9-я Детская больница, г.Москва)
Тел: +7 (499) 259-73-93

Если ситуация или травма по Вашему мнению не являются достаточно серьезными, чтобы потребовать посещения пункта первой помощи или посещения доктора, такие как, например, вывихнутый мускул, боль от падения или ушиб, в этом случае незамедлительно приложите лед на рану. Холод отлично помогает минимизировать воспаление и снимает опухоль. У холода есть еще одно полезное свойство, он является хорошим естественным обезболивающим.

Выполняйте 4 простых действия, чтобы облегчить и ускорить процесс восстановления и минимизировать возможные последствия:

Отдых: обеспечьте полный покой, минимум движений травмированной части тела

Холод: обязательно прикладывайте холодный компресс чтобы снять отек и боль

Тугая повязка: не очень туго оберните травмированную часть эластичным бинтом

Чем выше, тем лучше: приподнимите на сколько это возможно травмированную часть тела, чтобы усилить отток крови и уменьшить опухоль

Лед и холодный компресс приносит максимальное облегчение в первые 48 часов после травмы. Если по истечении более чем 2-х суток боль и воспаление не проходят и не уменьшаются, то вероятнее всего травма переросла во вспышку ФОП.

Глава 8. Лечение острой и хронической боли

Люди с ФОП часто испытывают боль во время вспышек, поскольку новая кость вторгается в мускулы и соединительную ткань. Некоторые люди, особенно с сильно развитой болезнью, испытывают хроническую боль, которая со временем так и не проходит. Важной особенностью синдрома хронической боли является низкая эффективность лечения и высокая частота рецидивирования (возобновления) заболевания. Новые достижения в разработке лекарственных средств и технологий обозначают, что сейчас появляются все лучшие решения для облегчения хронической боли. Мы рекомендуем Вам обратиться к специалистам, описать свои симптомы и доктор сможет подобрать средства, которые подходят именно Вам.

Хроническая, трудно поддающаяся терапии боль нередко приводит к развитию депрессии, повышенной раздражительности и другим психо-эмоциональным расстройствам. Поэтому одним из немаловажных факторов является наша психика – наши ощущения, наше настроение, наши мысли. Учитесь контролировать свои чувства и эмоции. Не стоит впадать в депрессию и полностью отдаваться боли и страхам. Постарайтесь отвлечься, переведите свои мысли на что-нибудь другое. Ведите настолько активный образ жизни, насколько это возможно. Родственники и друзья есть лучшая поддержка в трудную минуту. Не стоит замыкаться на своей болезни, старайтесь больше общаться. Это отвлечет Вас от Ваших проблем, наполнит Вашу жизнь новыми эмоциями, встречами и впечатлениями. И помните, никогда ничего не бывает сразу. Все мы учимся ходить прежде чем мы научиться бегать. Со временем Вы научитесь управлять своими эмоциями и контролировать боль и тогда Вы увидите как качественно изменится Ваша жизнь.

Глава 9. Челюстно–лицевые проблемы

Когда челюсть становится затронутой ФОП возникает ряд серьезных проблем, таких как употребление пищи и обычная чистка и лечение зубов. Сустав в челюсти, называемый темпоромандибулярный сустав (TMJ) типично является одним из наиболее поздних суставов, который также подвержен ФОП. Однако в некоторых случаях, особенно после сложных зубных процедур или челюстной травмы, возможна такая вспышка в любом возрасте и в любой стадии развития ФОП. В исследовании людей с ФОП 71% сообщали об ограничениях в челюсти к возрасту 18 лет. Профилактика полости рта и зубов чрезвычайно важна для человека и особенно для людей с ФОП. Хорошая профилактика может помочь минимизировать возникновение различных проблем и развития основных стоматологических заболеваний.

Профилактика заболеваний полости рта

Вот некоторые основные принципы, которым желательно следовать чтобы сохранить Ваши зубы и избежать основных проблем:

- Для людей с ФОП посещения зубного врача должны быть обязательными и регулярными. Тех, у кого все еще полностью функционирует челюсть, доктор может аккуратно осматривать пользуясь при этом обычными зубными инструментами, но с высокими мерами предосторожности и без растяжения челюсти. Если же ограничения уже появились зубной врач должен быть специально на этот случай подготовлен и работать на уникальном оборудовании.

- Для людей с ФОП может рекомендоваться использование зубных изоляторов. Применение специального материала на поверхности коренных зубов и задних зубов, чтобы предотвратить разрушение зуба желательно производить до того момента, как движение в челюсти будет ограничено. Типично такие изоляторы применяются еще в детстве, но эта

процедура возможна в любом возрасте, пока зубы будут доступны для дантиста.

- Рекомендуется регулярная чистка зубов зубной пастой с большим содержанием фтора. В дополнение к чистке рекомендуется использование различных фторосодержащих составов для полосканий. Также можем рекомендовать для полосканий составы содержащие *Хлоргексидин (Chlorhexidine)*. Это антибактериальное полоскание которое поможет предотвратить кариес и разрушение зуба. Такие полоскания помогут поддерживать баланс в тех местах где уже нет возможности достать зубной щеткой.

- Многие считают полезным использовать электрические зубные щетки, такие, как например *Philips Sonicare* или *Braun Oral-B Waterpiks*. Вы конечно же можете применять их для более качественной обработки зуба, но с особой осторожностью.

- Сегодня на рынке появился новый продукт — *Паста МИ (MI Paste и MI Paste Plus, GC America Inc).* Она повторно минерализует эмаль (защитное покрытие на зубах) чтобы предотвратить разрушение зуба и воспаление десен. Особенно эффективно это средство для людей, которые в силу разных причин не могут регулярно чистить зубы. Противопоказания — не используйте этот продукт если у Вас аллергия на молоко и молочные белки.

Глава 10. ФОП и дыхание

Из-за ограничений подвижности грудной клетки при ФОП у пациентов могут возникать проблемы с дыханием, требующие особого медицинского внимания. Научитесь обеспечивать правильное дыхание и это позволит Вам преодолеть возможные трудности.

Кроме врожденной мальформации больших пальцев ног, у больных ФОП, видимо, есть также врожденные нарушения суставов, которые крепят ребра к позвоночнику. Из-за этого, даже до появления дополнительных окостенений, возникает некоторое ограничение подвижности грудной клетки не приводящее к заметным на первый взгляд проблемам. Но, именно из-за ограничения подвижности грудной клетки у людей с ФОП преобладает диафрагмальный тип дыхания. Диафрагма — это куполообразная мышца в основании легких. По мере прогрессирования ФОП окостенения могут сдавливать мышцы вокруг легких и сердца, создавая при этом дополнительные затрудняющие дыхание ограничения. Показатели дыхания (характеристики вдоха-выдоха, количество вдыхаемого кислорода и выдыхаемого углекислого газа) могут оставаться в норме, даже когда объем дыхания (возможность вдыхать и выдыхать воздух) сильно снижен. В некоторых, обычно осложненных, случаях в организме может повыситься уровень углекислого газа. Симптомы могут быть мягкими или серьезными в зависимости от того, как окостенения влияют на грудную клетку. Чем более сложный случай ФОП у пациента, тем выше вероятность того, что возникающие нарушения дыхания потребуют специального лечения и что в процесс будут вовлечены правые отделы сердца.

На международной встрече людей с ФОП было объявлено о проведении исследования, призванного помощь лучше понять проблему дыхательных нарушений. В исследовании приняли участие 25 человек. Программа включала в себя проверку состояния и функций легких, а также электрокардиографию и эхокардиографию. Несмотря на явно выявленные серьезные ограничения подвижности грудной клетки, состояние легких и сердца обследуемых было нормальным. Ни у одного обследуемого не было выявлено признаков сердечной недостаточности. У 10 обследуемых на ЭКГ были обнаружены небольшие признаки перегрузки правых отделов сердца (эти отделы сердца проталкивают кровь в легкие). Это были пациенты старшей возрастной группы,

имеющие более продолжительную историю ФОП. У всех обследуемых была серьезно ограничена подвижность грудной клетки и следовательно значительно снижена емкость легких (тот объем воздуха, который вмещается в легкие). Тем не менее, объем воздуха в легких был относительно нормальный, кровь при этом хорошо насыщалась кислородом, в пределах как и у людей без ФОП.

Для пациента с ФОП будет полезно обследоваться у пульмонолога (специалиста по легочным заболеваниям) и пройти функциональные тесты до того, как начнутся проблемы с дыханием. В последствии с этими результатами можно будет сравнивать более поздние показатели. Функциональные тесты позволяют выявить дыхательные нарушения. Пациенту нужно будет подышать в спирометр (прибор, оценивающий ток воздуха и объем дыхания). Кроме того, у пациента проверят уровень кислорода в крови и, возможно, уровень углекислого газа.

Профилактика заболеваний легких

Существуют различные подходы к лечению в зависимости от тяжести имеющихся проблем:

- **Дыхательные упражнения со стимулирующим спирометром**
  Стимулирующий спирометр проверяет, как хорошо заполняются легкие при каждом глубоком вдохе. Глубокое дыхание способствует расправлению альвеол — крошечных воздушных мешочков глубоко в легких. Это мобилизует секрецию (как при кашле) и легкие наполняются воздухом, открываются и остаются подвижными, насколько это возможно. Дыхательные упражнения можно делать и без спирометра, но спирометр позволяет измерить показатели дыхания и определить параметры, ситуация стабильна, улучшается или ухудшается.
- **Дыхание с положительным давлением**
  Дыхание с положительным давлением — методика, требующая специального аппарата. Он помогает человеку глубоко дышать, «проталкивая» воздух с каждым вдохом. Обычно такой аппарат используется чтобы увеличить объем вдыхаемого воздуха, улучшить секрецию в легких и помочь человеку откашливаться. Кроме того, этот аппарат может использоваться для доставки лекарства непосредственно в

легкие. Лечение по этой методике должно проводиться только квалифицированным специалистом.

- **Грудная физиотерапия**
  Эта методика позволяет очистить легкие от избытка слизи и секрета. В норме легкие остаются влажными благодаря тонкому слою жидкости. В случае инфекции, выделение жидкости может увеличиваться и она станет вязкой. Обычно избыток секреции удаляется благодаря кашлю, но он может быть неэффективным, если грудные мышцы зажаты или недостаточно сильны. При проведении грудной физиотерапии используется сила тяжести и физическая терапия, чтобы убрать секрет из легких и стимулировать кашель. Грудная физиотерапия должна проводиться квалифицированным специалистом или физиотерапевтом. При желании родители также могут научиться проводить такую грудную физиотерапию.

- **Мониторинг использования кислорода**
  При правильном применении дополнительная подача кислорода может быть очень полезной в определенных случаях. Использование кислорода у пациентов с ФОП должно строго отслеживаться. Неконтролируемое использование дополнительного кислорода чревато внезапной смертью, так как резкая коррекция содержания в крови кислорода в условиях высокого содержания углекислого газа (которое бывает у пациентов с прогрессирующими заболеваниями легких) рефлекторно подавляет дыхание.

Пневмония

Пневмония — одна из самых частых причин смерти пациентов с ФОП. Это также одна из причин, по которой средняя продолжительность жизни пациентов с ФОП остается относительно низкой — 41 год (это значит, что половина пациентов с ФОП умирают раньше этого возраста, вторая половина позже. Пациенты у которых не развиваются жизнеугрожающие осложнения могут доживать и до 50, и до 60, и до 70 лет.

Что же такое пневмония и почему она так опасна для людей с ФОП? Пневмококковая инфекция может поразить любую часть тела. Если она

развивается в легких, то начинается пневмония. Инфекция также может попадать в кровоток. Если она достигает мозга, то развивается менингит. Это очень серьезные инфекции. По данным центра по контролю за заболеваниями, от пневмококковой инфекции погибает больше людей в мире, чем от всех остальных заболеваний вместе взятых. Один из 20 заболевших пневмонией умирает, а для инфекции крови или менингита статистика еще хуже. Люди с проблемами со здоровьем, например с ФОП, более восприимчивы к пневмонии, а побороть им ее гораздо сложнее.

К счастью, сегодня существует вакцина защищающая от 23 типов пневмококковых бактерий (терапии для вирусной пневмонии нет, обычно она излечивается сама по себе.) Вакцинацию проводят один раз в жизни, для некоторых пациентов группы высокого риска может быть рекомендована ревакцинация через несколько лет.

Пневмококковая вакцина вполне безопасна. Примерно у половины пациентов развиваются мягкие побочные эффекты, такие как покраснение и боль в месте прививки. Менее чем у 1% пациентов развиваются такие побочные эффекты, как подъем температуры, мышечная боль или более тяжелые реакции в месте прививки. Обычно прививку ставят внутримышечно, поэтому главное для пациентов с ФОП проследить, чтобы прививка была сделана подкожно. Необходимо убедиться, что врач осведомлен об этом особом условии. Для устранения побочных эффектов обычно применяется лед (местно) или противовоспалительные препараты. Иногда в особых случаях может потребоваться специфическое лечение.

Учимся правильно дышать

Некоторые упражнения могут помочь более эффективной работе мышц, окружающих легкие, и сохранению активности грудных мышц. Это поможет получать больше кислорода с каждым вдохом и в итоге более эффективно дышать с меньшими затратами энергии. В дополнение к упражнениям со стимулирующим спирометром (см. выше) можно практиковать другие полезные занятия. Например, дыхательная гимнастика, плавание/гидротерапия, пение, игра на духовых инструментах (флейта, губная гармошка и других) и даже игра в свистульки. Для маленьких детей подходит выдувание мыльных пузырей (при

этом надо стараться глубоко дышать). Смех тоже может быть очень полезен, а ведь это упражнение, доступное для всех. Смех укрепляет диафрагму, мышцы живота, спины и груди, лицевые мышцы. Это практически аэробика. Смех также стимулирует глубокое дыхание, которое обогащает кровь кислородом и питает ткани организма.

Глава 11. ФОП и вирус гриппа

Исследование, проведенное изучающими ФОП специалистами, выявило неожиданную взаимосвязь между заболеваемостью гриппом и вспышками ФОП. Именно из-за этой не до конца понятной, но уже точно установленной взаимосвязи пациентам с ФОП особенно важно избегать гриппа.

Симптомы гриппа и меры предосторожности

Инфлюэнца или грипп, как мы привыкли его называть — контагиозный вирус, поражающий дыхательную систему. Обычные симптомы гриппа хорошо известны: температура (обычно высокая), головная боль, слабость, сухой кашель, боль в горле, насморк, заложенность носа, мышечная боль, иногда тошнота, рвота, диарея. Желудочные проявления чаще встречаются у детей, чем у взрослых. Тяжесть симптомов сильно варьируется. Важно знать, что наличие этих симптомов не всегда означает, что у Вас именно грипп. Многие заболевания, в том числе и обычный насморк, проявляются так же.

Грипп обычно распространяется воздушно-капельным путем, в тот момент когда инфицированный человек чихает или кашляет. Иногда люди заражаются дотронувшись до инфицированного предмета, а потом до рта или носа. Сложность заключается в том, что зараженный человек становится заразен для окружающих уже за день до появления симптомов и потом в течение первых 5 (пяти) дней болезни.

Повышенные риски развития осложнений

У людей с ФОП повышенные риски развития осложнений после гриппа. Самое опасное осложнение — развитие респираторных инфекций (таких как например, пневмония) при которых может потребоваться госпитализация.

Такие инфекции потенциально жизнеугрожающие. Этот тип осложнений возникает из-за ограниченной подвижности грудной клетки при ФОП. Кроме того, последнее исследование показало, что вирус гриппа — потенциальный триггер вспышек ФОП. У 60% пациентов (участников исследования) во время заболевания гриппом отмечались вспышки ФОП, в то время как только у 11% пациентов, не болеющих гриппом, отмечались вспышки ФОП в сезон эпидемии гриппа.

Сейчас до конца неясно, почему вирус гриппа является возможным активатором для вспышек ФОП. Но, поскольку связь все-таки существует, возможно сделать по крайней мере хотя бы одно логическое обоснование вспышек ФОП — это общее состояние иммунной системы. И это логично, поскольку воспаление и отек стандартные реакции нашей иммунной системы. Однако иммунологические основы ФОП на сегодняшний момент еще все-таки недостаточно изучены.

Профилактика гриппа лучше лечения

Лучший способ защититься от гриппа ежегодно делать прививки. Прививка от гриппа содержит в себе инактивированную вакцину, защищающую от того типа вируса, который, как полагают ученые, будет циркулировать в текущем сезоне. Пациенту ставится укол, обычно в плечо. Пациенту с ФОП очень важно проконтролировать, чтобы прививка делалась очень тонкой иглой и обязательно подкожно, а не внутримышечно.

Важно всегда помнить, любые внутримышечные инъекции крайне опасны для людей с ФОП!

Кроме того, в качестве дополнительной предосторожности, на место прививки стоит прикладывать лед в течение 12-24 часов, чтобы снизить местную воспалительную реакцию. Побочными эффектами от прививки могут быть раздражение, покраснение, отек и даже небольшой подъем температуры в месте прививки. Побочные эффекты обычно проявляются сразу после прививки и проходят за день-два. Если у Вас аллергия на куриные яйца (они используются при изготовлении вакцины) или в прошлом была сильная аллергическая реакция на прививку от гриппа, то в этом случает Вам прививка

категорически противопоказана. Также нельзя делать прививку во время вспышки ФОП!

Для тех, кто живет в Северном полушарии, октябрь и ноябрь самое лучшее время для прививок, но нет ничего страшного в том, чтобы привиться позже. Сезон заболеваемости гриппом может начаться уже в октябре и закончиться только в мае. Для тех, кто живет в Южном полушарии, где времена года «перевернуты», сезон заболеваемости гриппом продолжается обычно с мая по сентябрь. В этом случае лучшее время для прививки будет май или июнь. Примерно уже через две недели после прививки в организме появятся особые белки — антитела, которые и будут защищать Ваш организм от вируса гриппа.

Если Вы не переносите уколы, удобной может показаться новая назальная (с приемом через нос) вакцина от гриппа. Однако стоит помнить, что в состав назальной вакцины входит «живой», а не инактивированный вирус гриппа, что увеличивает риск для людей с ФОП. Описан один случай, когда у маленького ребенка возникла тяжелая вспышка ФОП через две недели после приема назальной вакцины. Быть может, это было всего лишь совпадение, а может быть и нет, утверждать что-либо с точностью пока невозможно. Несколько других детей были также привиты назальной вакциной и без каких-либо при этом побочных эффектов. В любом случае, все строго индивидуально и все детали прививки Вам следует обсуждать с лечащим врачом.

В дополнение к прививке, Центр контроля заболеваемости предлагает несколько рекомендаций по защите от гриппа и других болезней:

- Поинтересуйтесь у членов Вашей семьи и близких Вам людей, прививается ли кто-нибудь из них.
- Чаще мойте руки с мылом. Если нет доступа к воде, используйте очищающий антибактериальный гель на спиртовой основе.
- Старайтесь не трогать лишний раз глаза, нос и рот. Как раз так могут активно распространяться вирусы.
- Закрывайте нос и рот платком, когда чихаете или кашляете.
- По возможности постарайтесь избегать близкого контакта с больными, но если Вы все-таки заболели гриппом, не ходите в школу или на работу и в места, где много людей, чтобы не заражать окружающих и не быть источником распространения инфекции.

Симптомы многих заболеваний похожи, поэтому часто трудно бывает отличить грипп от других инфекций. Если у Вас появились симптомы, похожие на симптомы гриппа, немедленно свяжитесь с врачом. С учетом высокого риска осложнений гриппа при ФОП, врач, возможно, назначит Вам противовирусные препараты (амантадин, ремантадин, осельтамивир, занамивир). Эти препараты отпускаются по рецепту врача. Начать прием лекарства необходимо в первые два дня заболевания. Они помогут уменьшить симптомы и ускорят процесс выздоровления. Также необходим отдых, постельный режим и обильно питье.

Если же заболел кто-то из членов Вашей семьи, остальным следует сразу начать прием противовирусных препаратов, чтобы избежать дальнейшего распространения заболевания. В этом случае прием противовирусных препаратов будет лучшая мера профилактики. Четыре исследования, проведенные для двух различных противовирусных препаратов, показали 75-80% эффективности профилактики заболевания гриппом среди тех, кто оказался в группе риска.

Глава 12. Мочекаменная болезнь

У людей с ФОП может быть повышенный риск развития мочекаменной болезни. Прочитайте эту главу, чтобы знать об такой проблеме и способах ее решения.

Камень в почке – это плотная масса, образующаяся из веществ, оседающих внутри почки. Обычно в моче присутствуют вещества, которые не позволяют камням образовываться, но иногда возникают проблемы. Обычно камень состоит из кальция в комбинации с оксалатами или фосфатами. Эти химические вещества есть часть ежедневного нормального рациона каждого человека, они необходимы для костей и мышц. Часто почечные камни маленькие и могу беспрепятственно выходить из организма. Если камни относительно крупные, может возникнуть тяжелый болевой синдром и, скорее всего, понадобится специальная терапия.

Мочекаменная болезнь – одно из самых распространенных заболеваний мочевыводящих путей. По данным Национального Института Здоровья (США), примерно у 5.2% населения США развивалась мочекаменная болезнь в период с конца 80-х до начала 90-х годов (это наиболее современные статистические данные). Мочекаменная болезнь в равной степени поражает как мужчин, так и женщин, но у мужчин ее диагностируют чаще. Для мужчин вероятность образования камней существенно возрастает после 40 лет, для женщин пик заболеваемости приходится на 50 лет. Если образовалось больше одного камня, скорее всего они продолжат образовываться. Симптомы мочекаменной болезни включают в себя боли в животе, боли боках, односторонние тазовые боли, жжение при мочеиспускании и/или даже наличие крови в моче.

Люди с ФОП и мочекаменная болезнь

Доктора Школы Медицины Университета Пенсильвании заметили, что пациенты с ФОП обращаются за медицинской помощью по поводу мочекаменной болезни чаще, чем можно было бы ожидать, исходя из общей заболеваемости. Были обработаны данные обследования 207 людей из 31 страны (на момент исследования это почти половина зафиксированных случаев ФОП), с целью

установить, имеют ли люди с ФОП повышенный риск развития мочекаменной болезни. Установить специфический риск образования камней для людей с ФОП оказалось довольно трудно из-за географических различий и отсутствия полной статистики по некоторым странам. (Географические различия в заболеваемости означают, что распространенность мочекаменной болезни различается, иногда существенно, в разных странах.) Однако исследование показало, что по сравнению с общей популяцией риск развития мочекаменной болезни у пациентов с ФОП повышен приблизительно в два раза.

Ограниченная подвижность при ФОП и повышенная скорость метаболизма костной ткани (скорость, с которой наш организм образует новую костную ткань и рассасывает старую, чтобы скелет обновлялся) – все это могло повлиять на результаты исследования. Инфекции мочевыводящих путей также могут провоцировать образование камней (у всех людей, а не только у пациентов с ФОП). Также прослеживается семейная наследственная предрасположенность к мочекаменной болезни, особенно среди мужчин.

Диагностика и лечение

Диагноз «*мочекаменная болезнь*» ставится на основании результатов рентгеновского исследования и/или УЗИ. Эти исследования обычно назначаются при жалобах пациента на кровь в моче или внезапную боль. Анализы крови и мочи помогают установить из каких веществ состоят камни. Также врач может назначить компьютерную томографию или внутривенную пиелограмму. По результатам этих исследований и подбирается оптимальное лечение.

В некоторых случаях специфическое лечение не требуется и камень может выйти сам при употреблении большого количества жидкости. Врач может назначить обезболивающее, чтобы облегчить состояние пациента. Врач-уролог решит, необходимо ли специфическое лечение. Все доступные методы лечения, кроме чрескожной нефростомии, показали свою эффективность и для пациентов с ФОП.

В тех случаях, когда необходима анестезия и/или хирургическое лечение, следуйте рекомендациям перечисленным в данном руководстве.

Рекомендации

Самое простое средство профилактики образования камней в почках доступное для каждого и это всего лишь простое употребление достаточного количества воды. Пить стоит столько, чтобы за сутки выделялось 2,5 литра мочи и более. Старайтесь пить как можно больше воды, не менее 3 литров в сутки. Профилактика особенно важна для тех людей, у которых камни уже образовывались, так как велика вероятность повторного их появления.

Следующий список рекомендаций может оказаться полезным для профилактики мочекаменной болезни, особенно для тех, у кого камни уже образовывались раньше:

- Не следует ограничивать употребление молочных продуктов, однако не стоит и злоупотреблять. Раньше пациентам с мочекаменной болезнью рекомендовали ограничивать употребление молочных продуктов, но современные исследования показали, что поступающий с пищей кальций может предотвратить образование камней. Однако исследования также показали, что употребление кальция в виде таблеток или пилюль может повысить риск образования камней.

- Избегайте приема антацидов на основе кальция.

- Если реакция мочи очень кислая, врачи могут рекомендовать Вам избегать пищи с большим содержанием витамина D. Также Вам могут рекомендовать ограничить употребление мяса, рыбы и птицы, так как эти продукты повышают содержание кислоты в моче.

- Если в моче повышено содержание оксалатов и у Вас есть предрасположенность к появлению камней из оксалатов кальция, врач может рекомендовать Вам ограничить употребление таких продуктов как свекла, шоколад, кофе, кока-кола, орехи, шпинат, клубника, чай и пшеничные отруби. Однако никакого самолечения, не прекращайте употреблять эти продукты без консультации с врачом.

- Не употребляйте в больших количествах витамин С.

- Употребляйте по возможности лучше цельнозерновой хлеб и натуральные зерновые волокна.

- Постарайтесь в своем ежедневном рационе ограничить потребление соли.

- Принимайте цитрат калия, магния (врач назначит эти препараты в случае необходимости).

Помните, для выбора мер профилактики мочекаменной болезни необходима обязательная консультация с врачом. Недопустимо никакого самолечения!

Глава 13. Разные медицинские темы

ФОП помимо образования дополнительного скелета несет опасность для всего организма и так или иначе оказывает влияние на различные органы нашего организма.

Потеря слуха

Потеря слуха происходит у значительной части людей с ФОП. По медицинским исследованиям считается, что примерно около 50% людей с ФОП могут быть затронуты проблемой потери слуха в некоторой степени. Как и во многих проявлениях ФОП все очень индивидуально и зависит от конкретного человека. Кто-то полностью теряет слух, у кого-то может слышать только одно ухо, а других со слухом все остается в норме. Поэтому, очень важно регулярно проверять слух у детей с ФОП. При оперативной диагностике различные ушные инфекции легко предотвратимы и поддаются своевременному лечению. Обычные тесты слуха также рекомендуются и для взрослых людей с ФОП, чтобы потенциальные проблемы могли быть своевременно идентифицированы, даже если Вы думаете, что у Вас все в порядке и Вы слышите хорошо.

Головные боли

Некоторые люди с ФОП сообщают о хронических и серьезных признаках головной боли. Поскольку ФОП вызывает существенное ограничение мускулов шеи, они могут поспособствовать головным болям типа напряженности. Если Вас мучают такие головные боли принимайте соответствующие лекарства. Лучшую консультацию по данному вопросу Вам может дать врач-невропатолог, который поможет Вам определить причины и назначит соответствующее лечение. Помните, как и во многих проявлениях ФОП, все очень индивидуально

и зависит от конкретного человека. Не стоит делать никаких самостоятельных выводов. По всем вопросам обязательно проконсультируйтесь с врачом.

Польза молока

Молоко — очень полезный продукт. Иногда люди задаются вопросом, должны ли молочные продукты быть устранены из диеты человека с ФОП из-за связи между кальцием и ростом кости. Кальций важный элемент для тела каждого человека, и необходим даже если у человека есть ФОП. Мы все знаем что кальций содержащийся в молоке делает наши кости крепче. Это есть факт. Но не стоит на этот счет переживать. Это не тот кальций, который заставляет кости ФОП расти. Кости ФОП растут из-за генетического сигнала в теле. Если человек с ФОП не получает с пищей кальций, кости станут слабыми и могут легко сломаться. Наш организм обязательно должен получать кальций для роста и здоровья костей и это также жизненно важно и для других функций организма. Кальций стимулирует нервную систему, чтобы функционировать должным образом, кальций помогает сердцу биться и плюс еще к этому способствует другим важным метаболическим процессам. Организм не может обойтись без кальция. Это очень важно для всех, в том числе и для людей с ФОП. А получать необходимую суточную дозу кальция, желательно с продуктами питания. Именно поэтому не стоит исключать молоко и молочные продукты из своего рациона.

Важность витамина D

Как и кальций, витамин D чрезвычайно важен для сохранения наших костей прочными, а также витамин D необходим для здоровой иммунной системы. Кроме того есть некоторое свидетельство что низкий уровень витамина D может играть роль в хронической боли. Витамин D производится солнечным светом поглощаемым нашей кожей и также попадает в организм через продукты, например молоко, хлебные злаки и другие. Исследования показывают, что в настоящее время у многих людей достаточно низкий уровень содержания витамина D, чем это необходимо для здорового организма. Простой анализ крови может определить уровень содержания витамина D (25[OH]D) и диапазон

35-40 нанограммов/мл есть общепринятая норма. Люди кто живет или работает на солнце вообще имеют уровни в диапазоне 50-70. В то время как слишком мало витамина D вредно, слишком большое его содержание также очень опасно. Пожалуйста, и в этом случае всегда консультируйтесь со своим врачом.

Опухоль под челюстью

Опухоль под челюстью во время вспышки ФОП может возникать под подбородком и бывает иногда похожа на свинку. В дополнение к опухоли может наблюдаться наличие увеличенных лимфатических узлов на шее или аллергической реакции. Это может повлиять на язык, иногда при этом серьезно мешая глотать или даже дышать. Поэтому такой тип вспышки потенциально очень опасный для жизни. В этом случае краткий курс кортикостероидов, таких как Преднизон поможет Вам облегчить опухоль и предотвратить серьезные осложнения. При этом Вам рекомендован абсолютный покой и Ваша голова должна находиться в приподнятом положении. После того как опухоль спадает люди иногда остаются с небольшим узлом кости под подбородком.

Опухоль под подбородком не всегда и совсем не обязательно сопровождается типичными для ФОП вспышек проявлениями. Несколько человек отметили появление твердых шишек под их подбородками, которые явились следствием проявления ФОП, при том что сам процесс их образования не вызывал типичных проблем.

Отеки и опухоли

Опухоль самая типичная проблема для людей с ФОП и может возникать из-за различных на то причин. Первая и самая обычная — естественное течение болезни, определенная область может раздуться из-за вспышки ФОП. Мы уже описывали выше как проявляется ФОП, и опухоли, возникающие в результате вспышек как правило перемещаются по нашему организму сверху вниз, особенно во время развития заболевания еще в детстве. Во взрослом возрасте опухоль может вовлечь целую конечность или сустав, особенно это правило типично для более глубоких мускулов. Определить причины возникновения

опухоли поможет рентгеноскопия и ультразвук. Если опухоль определяется как несвязанная со вспышкой ФОП, лечение которое может быть полезным в этом случае — лимфатический дренаж. Лимфатическая терапия обязательно должна выполняться специалистами в этой области и, что крайне важно для людей с ФОП, с особой аккуратностью и осторожностью.

Глава 14. Генетика

Всего одна мутация приводит к тому, что в организме человека поверх основного скелета начинает расти новый. По оценке профессора генетики Виктора Маккьюзика из медицинской школы при университете Джона Хопкинса в Балтиморе исследования позволят в течение уже ближайших 5 (пяти) лет создать лекарство блокирующее генетический пусковой механизм, который запускает рост лишних костей. Оно поможет не только больным FOP, но и при различных повреждениях позвоночника. Блокировка гена позволит спасти людей от окостенения хрящей при переломах позвоночника и также при тяжелых спортивных травмах. По словам ортопеда Фредерика Каплана, руководившего исследованиями в Пенсильванском университете, открытие имеет огромное значение для всех заболеваний затрагивающих формирование костей и скелета, от остеопороза до врожденных уродств позвоночника.

Многолетнее исследование включило в себя выявление и клиническую экспертизу семей по всему миру, в которых проживают вместе три и более поколений. Был выполнен анализ сцепления генов в пределах генома *«genome-wide linkage analysis»*, идентификацию генов-кандидатов на искомую роль и, наконец, определение и анализ ДНК-последовательностей в этих генах. Классический и последовательный фенотип ФОП, клинодактилия пальца ноги и поступательная гетеротопическая эндохондральная оссификация позволили предположить, что такая первичная молекулярная патология образуется в морфогенетическом белке BMP Wnt-сигнальный путь. А большое количество научных исследований показало что BMP Wnt-сигнальный путь аномален у заболевших ФОП.

Моделирование белка видоизмененного рецептора предсказывает четкую дестабилизацию глицинового серина (GS). Область активации, совместимая со сверхактивным BMP Wnt-сигнальнього пути, как раз является первопричиной измененного хондрогенеза и остеогенеза и синовиальное соединение начинает сращиваться при ФОП. Такая идентифицированная мутация согласуется с предыдущими результатами сверхактивной передачи сигналов BMP Wnt-сигнального пути в клетках больного ФОП и обеспечивает рациональное основание для понимания послеродовой гетеротопической оссификации и врожденных патологий скелета, которые по сути и являются неотъемлемыми

признаками этой разрушительной болезни. Моделирование структуры белка исследуется для понимания межмолекулярного и внутримолекулярного взаимодействия мутировавшего рецептора. Область GS всего типа BMP рецепторов является критическим участком для закрепления и активизации, определенных Wnt-сигнального пути белков Smad и является связывающим участком FKBP12, блокирующего белка, который предотвращает свободную активизацию низкоуровневого BMP 1 типа с недостатком лиганда. FKBP12 также задействует связку белков Smad–Smurf (убиквитин-лигаза), которая регулирует концентрацию рецепторов в мембране. Нарушение активизации BMP Wnt-сигнального пути и накопление BMP 1 типа рецепторов в мембране клеток в клетках людей страдающих ФОП приводит к измененному взаимодействию FKBP12 в ФОП.

Глава 15. Ген ФОП

Ген, мутации в котором ответственны за развитие ФОП, носит название *ACVR1* и расположен на 2-ой хромосоме. Название *ACVR1* расшифровывается как «*Активина Рецептор типа 1А*». Рецептор — есть специализированный белок, обеспечивающий передачу информации в клетках. Некоторые рецепторы играют роль «переключателей», определяя разовьется ли та или иная клетка организма в клетку костной ткани, мышечной ткани, в клетку крови и так далее. Также рецепторы отвечают за взаимодействие между клетками.

Только недавно была установлена важная роль *ACVR1* в развитии костной ткани, развитии сердца, суставов, позвоночника и конечностей. Рецептор *ACVR1* присутствует и в мышечной и в соединительной тканях, однако функция его в этих тканях на данный момент не установлена.

Тем не менее установлено, что рецептор *ACVR1* жизненно необходим для развития организма. При исследованиях на мышах было установлено, что мышиные эмбрионы у которых не было активных копий гена *ACVR1*, не выживали. А ведь известно что в каждом организме присутствуют по 2 копии каждого гена — по одному от каждого из родителей. У больных с ФОП одна из копий гена *ACVR1* повреждена особым образом, что и вызывает формирование костной ткани в том месте, где ее быть не должно.

Обнаружение генетических изменений

Локализация гена, ответственного за развитие ФОП, была установлена в ходе длительных ДНК-исследований. Объектом исследований были несколько семей, в которых один из родителей и один или несколько детей больны ФОП. После обнаружения гена были проведены дополнительные ДНК-исследования для всех членов семей с классическими проявлениями ФОП (мальформация большого пальца ноги, прогрессирующее образование костной ткани), чьи образцы крови хранились в лаборатории по изучению ФОП. Оказалось что у всех без исключения пациентов было обнаружено абсолютно одинаковое изменение последовательности ДНК.

Наш генетический код является по сути последовательностью, состоящей примерно из более чем 6 миллиардов букв с определенным значением каждой из них. У всех больных с ФОП, кому проводились ДНК-исследования только одна буква из 6 миллиардов отличалась от стандартной последовательности.

Генетическое изменение обнаруженное у больных с ФОП на первый взгляд кажется минимальным и совсем не значительным. Как уже было сказано, всего лишь одна буква из 6 миллиардов заменяется на другую, но и это уже приводит к значительному изменению генетических инструкций. В ДНК человека предположительно закодировано около 20 000 генов. Все гены присутствуют во всех клетках, однако разные клетки используют различные «наборы» генов. Например, в клетках костной ткани и клетках печени активны различные комбинации генов. После активации гена ДНК вступает в процесс, результатом которого является синтез белков. Белки выполняют в клетках множество различных функций.

Белки строятся из небольших молекул — аминокислот. У больных с ФОП ошибка в ДНК приводит к тому, что аминокислота «*аргинин*» подменяется на аминокислоту «*гистидин*» в определенном месте белка *ACVR1*. Чтобы понять, какое большое значение имеет эта аминокислотная замена, примите во внимание, что аргинин в этом определенном месте белка *ACVR1* присутствует у различных живых организмов (люди, животные, птицы, рыбы) на протяжении 500 миллионов лет эволюции. Это означает, что природой не предусмотрены такие замещения в этом месте белка. Потому что скорее всего, последствия такой замены будут тяжелыми.

На данный момент учеными обнаружена одна и та же замена в ДНК у всех пациентов с ФОП. Чем больше больных с ФОП будет обследовано, тем выше вероятность того, что возможно будут обнаружены и новые генетические изменения.

Ген ФОП и перспективы исследований

Обнаружение гена, мутации в котором ответственны за развитие ФОП, объясняет результаты ранних исследований ФОП, показавших что в основе развития ФОП лежит нарушение регуляции работы белков костного

морфогенеза или белков вовлеченных в костный рост. Дальнейшие исследования гена *ACVR1* в конечном счете позволят понять, почему у больных ФОП образование костной ткани происходит постоянно и как на этот процесс могут влиять травмы или состояние иммунной системы.

Обнаружение гена также поможет понять некоторые необъяснимые сейчас симптомы ФОП. Как уже было сказано *ACVR1* играет важную роль в росте костной ткани. Также белок *ACVR1* необычайно важен для развития кистей и ступней, врожденные аномалии которых отмечаются у больных с ФОП. Кроме того белок *ACVR1* важен для развития среднего уха. Вероятно, в ходе исследований будет также установлено, почему у некоторых больных с ФОП развиваются нарушения слуха. А недавно у больных с ФОП были выявлены спинномозговые нарушения, развивающиеся даже раньше избыточного костного роста. Исследования гена *ACVR1* скорее всего помогут установить также и причину этих нарушений.

Однако, что наиболее важно, знание генетической природы заболевания поможет найти эффективные методы лечения. Обнаружение гена *ACVR1* дает возможность с помощью генетической инженерии вырастить генетически модифицированных мышей с ФОП, что в свою очередь позволит разрабатывать и тестировать лекарства. Несмотря на то, что необходимые лекарства не появятся моментально, ни одно предыдущее открытие не расширило наши горизонты и не подало больше надежды, чем установление генетической природы ФОП.

Когда появятся эффективные методы лечения ФОП

Главный вопрос — сколько времени пройдет с момента установления генетической природы ФОП до появления эффективной терапии?

Это самый сложный вопрос. Откровенно говоря, что-либо точно предсказать сегодня невозможно. Нет сомнений в том, что изменения (мутация) в гене *ACVR1* сегодня наиболее важная информация о природе ФОП, однако это только краеугольный камень проблемы. Ученым чтобы разработать

эффективную терапию необходимо знать больше о гене *ACVR1*, о его работе как в нормальном режиме, так и при ФОП.

Методы лечения и эффективная терапия для ФОП заключается в том, чтобы дефектный ген *ACVR1* был исправлен (изменен) или нейтрализован (блокирован). Ученые работающие с ФОП часто говорят, что изучать ФОП — все равно, что пытаться разобраться в проводке атомной бомбы, чтобы безопасно ее обезвредить до взрыва. Мутация приводящая к ФОП, она как триггер атомной бомбы, и к счастью сейчас уже известна. Следующий шаг понять, как безопасно обезвредить ее. Это конечно потребует времени. Разработка лекарств для таких редких (орфанных) заболеваний очень сложна. Может возникать множество препятствий, в том числе по вопросам безопасности, переносимости препарата, побочных эффектов, видам выпуска лекарства (таблетки, суспензии, инъекции, мази), а также в определении направленности действия препарата. Это общие правила разработки новых лекарств. Однако хорошая новость заключается в том, что для разработки лекарства от ФОП есть наличие четкой специфической мишени. Это позволит сфокусировать все медицинские и научные средства на определенном гене и ФОП.

ФОП и другие состояния костной ткани

Кроме понимания того, как можно предотвратить катастрофический рост костной ткани при ФОП, изучение работы гена *ACVR1* в перспективе может быть использовано для лечения различных заболеваний костей и скелета. Научные разработки смогут помочь разным людям. Например, больным с недостатком костной ткани или тем у кого имеются серьезные повреждения скелета в результате травмы или ампутации. Также помощь получат больные с остеопорозом, который поражает миллионы людей по всему миру.

Генетический анализ на мутацию ФОП

Генетическое исследование для выявления мутации вызывающей ФОП на данный момент выполняется в лаборатории генетических исследований при

Школе Медицины Университета Пенсильвании. Полную информацию о процессе генетического исследования можно найти на официальном веб-сайте в разделе «*Diagnostic Tests*»: *http://www.med.upenn.edu/genetics/core-facs/gdl/*
По любым возникающим у Вас вопросам можно связаться напрямую с лабораторией:

Genetic Diagnostic Laboratory
Department of Genetics
University of Pennsylvania School of Medicine
Tel: (215) 573-9161
Fax: (215) 573-5940

Глава 16. Семьи, принявшие вызов ФОП

Мы попросили членов 10-ти семей представить, что они разговаривают с родителями, ребенку которых только что был поставлен диагноз ФОП. Мы попросили их подумать, что они в этом случае могли бы сказать им. Также мы попросили их вспомнить себя в период постановки диагноза, что бы они хотели услышать и о чем они хотели бы узнать в первую очередь. В данной главе мы приводим их ответы.

Примечание: в каждой главе возраст указан на момент написания фрагмента (в некоторых случаях – январь 2007 года). Это было сделано, чтобы наиболее точно передать образ жизни и чувства людей в данный конкретный момент.

Кэрол Курпил (Carol Kurpiel)

и ее дочь Эшли Курпил (Ashley Kurpiel), возраст 26 лет, 1981 года рождения, диагноз ФОП был поставлен в возрасте 2,5 года.

После постановки диагноза ФОП мы, родители 2,5 годовалой девочки, чувствовали себя абсолютно опустошенными. Не только потому, что ФОП была отныне будущим нашей дочери, но и потому что из-за неверно поставленного первоначального диагноза она перенесла ампутацию правой четверти своего маленького тела.

Если бы мы только могли перемотать свою жизнь от этого момента на 5 лет вперед, мы бы конечно же вышли через интернет на организацию NORD (National Organization for Rare Disorders, Национальная Организация Редких Заболеваний), которая привела бы нас к Дженни Пиппер (Jeannie Peeper). Эта удивительная женщина, сама больная ФОП, с помощью своей семьи вела борьбу за создание IFOPA (International FOP Association, Международная ФОП Ассоциация). Она была лучом света в темном мире ФОП — мире полном одиночества и отчаяния.

Оглядываясь назад, в то время когда нам был установлен диагноз, я могу сказать только, что всем нам было бы много проще, если бы ассоциация семей с ФОП уже существовала и помогла бы нам подготовиться к длительному путешествию по миру ФОП. С появлением IFOPA наша жизнь стала "до некоторой степени нормальной". Можно было спать спокойней, осознавая что в лаборатории в Филадельфии допоздна горит свет, что люди ищут разгадку и стараются изо всех сил нам помочь.

Эшли и вся наша семья мы считаем себя пионерами в этой борьбе. Мы очень рады осознавать, что растем и становимся большой дружной семьей с обширным полем для деятельности, что можем воодушевить других, и своим примером показать, что жизнь продолжается даже с диагнозом ФОП.

Венди Хенке, Кевин Хенке (Wendy Henke, Kevin Henke)
и их сын Джастин Хенке (Justin Henke), возраст 8 лет, 2000 года рождения, диагноз ФОП был поставлен в возрасте 6 лет.

Будучи еще новичком на своем пути понимания ФОП, я могу с уверенностью сказать что самое правильное, что мы сделали на тот момент, так это послушали дружеский совет доктора Фредерика Каплана — не спешить в своих выводах, стараться осмысливать всю доступную по ФОП информацию. Он также предостерег нас, что информационные выпуски про ФОП скорее не предназначены для семей с ФОП, а направлены вызывать активный эмоциональный ответ у широкой публики. Демонстрируя ФОП в худших и наиболее трагических формах, такая информация способствует активному сбору средств, так необходимых для продолжения исследований и поиска методов лечения. Мы чувствовали что мы не одни, это было некоторое облегчение и уверенность.

ФОП это тяжелое бремя, требующее осмысления. Мы молились, мы плакали, мы обсуждали диагноз Джастина с другими членами нашей семьи и с нашими друзьями. Вскоре я наладила контакты с сообществом ФОП. Я также присоединилась к интернет-форуму,

посвященному ФОП. Хотя сейчас, оглядываясь назад, я думаю что мне стоило тогда также еще немного подождать. Многие темы для меня, как для новичка, казались на тот момент пугающими. Тем не менее меня тепло приняли и я счастлива была найти так нужные мне советы, понимание, сочувствие, юмор, радость и жизнерадостный настрой, которым ежедневно делятся друг с другом семьи с ФОП. Также я нашла полезную для себя информацию и поддержку в книге Carol Zapata-Whelan "В поисках Волшебной Горы: жизнь с пятью замечательными детьми и с геном-мошенником под названием ФОП".

Я поняла, что несмотря на диагноз, наша жизнь в самом деле продолжается и это замечательно. И наша семья всегда будет любить и защищать Джастина и помогать ему и другим членам сообщества с ФОП.

Елена Милошевич (Jelena Milosevic)

Возраст 28 лет, 1979 года рождения, диагноз ФОП был поставлен в возрасте 9 лет.

Я родилась в Сербии, в Белграде, в 1979 году с мальформацией больших пальцев ног. Доктора решили тогда с помощью операции исправить эту небольшую "оплошность природы". Последовал разочаровывающий период, проведенный в госпитале с мамой, которая видела меня, своего единственного ребенка страдающим от боли. Я была выписана с негнущимися пальцами и без каких-либо ответов на вопросы. В тот момент конечно же мы даже не могли и предположить, что у меня тяжелейшее заболевание, которое обернулось кошмаром 9 лет спустя, когда, после еще двух операций, все-таки мне был поставлен окончательный и верный диагноз — "ФОП". Единственное, что сказали нам тогда помимо точного диагноза, это: "Мы ничего об этом не знаем". Мой диагноз был также подтвержден в Англии, куда мы отправились по собственной инициативе, но ничего нового мы не узнали. Все наши знания о ФОП были получены на собственном опыте.

Если бы кто-то тогда рассказал нам о докторе Каплане и его

команде, с которой мы, к счастью, все-таки встретились в 1992 году. Он представил нас IFOPA, и мы наконец-то смогли встретиться с другими людьми с ФОП в 1994 году, через 6 лет после того, как мне поставили диагноз. Это оказалось своего рода шоком для всех нас. К счастью, нас окружили дружелюбные, приветливые люди и примерно уже через час мы ощущали себя частью большой интернациональной семьи.

Мне хотелось бы, чтобы еще тогда, когда я родилась, кто-нибудь смог нам объяснить, что означает мальформация больших пальцев ног. Тогда я смогла бы избежать трех ненужных операций. И тогда и я, и мои родители были бы избавлены от большого количества напрасных слез, болезненных медицинских обследований и страхов. Из-за частых визитов в больницы и всего пережитого я начинала плакать, как только видела кого-то в белом халате. Мне хотелось бы, чтобы у моей мамы была возможность общаться с матерями других детей с ФОП, обсуждать с ними все вопросы и проблемы, которые приносит с собой эта болезнь.

Наконец, мне хотелось бы сказать, что сегодня уже существует возможность подготовиться к ФОП. Ведь, к сожалению, на практике ФОП просто врывается в Вашу жизнь. Я могу сказать, что организация встреч больных с ФОП, обеспечение семей возможностью посещать эти встречи и обсуждать свои идеи, страхи и свой опыт, все это бесценно для каждого, кто должен ежедневно бороться с жестокой непредсказуемостью ФОП.

Шарон Дэвис (Sharon Davis)

и ее дочь Анна Дэвис (Anna Davis), возраст 6 лет, 2001 года рождения, диагноз ФОП был поставлен в возрасте 1,5 года.

Когда моя дочь родилась, я просто была уверена, что она будет здоровой. Я была самой прилежной беременной. Поэтому, когда Анна родилась со странными пальцами на ногах, и доктора сказали мне, что такое иногда случается и что самая серьезная проблема, с которой она столкнется будут трудности при ходьбе

и проблемы с обувью, я с облегчением приняла их слова. Я средний ребенок из 8-ми детей моих родителей, поэтому привыкла к компромиссам.

В течение 2-х недель я была на седьмом небе. Потом любопытство все-таки взяло свое и я начала искать в интернете информацию о деформациях пальцев ног. Я вышла на сайт ФОП и по мере того, как я читала, меня охватывала паника. Я отчаянно пыталась справиться со своим страхом, я надеялась и молилась, что вдруг, просто вдруг, у Анны не ФОП. Шли месяцы. Однако в возрасте 18 месяцев у Анны появилось первая опухоль. Я знала. В глубине души я уже все знала. Тем не менее, я прошла через формальный визит к педиатру и мысленно надеялась, пока кто-то не упомянул биопсию. Я помнила информацию с сайта о случаях "взрывного" костного роста после инвазивных процедур. Подталкиваемая страхом о том, что моей Анне только навредят, я спросила у врача, а знает ли он про ФОП. Он прищурился и неодобрительно посмотрел на меня. Я глупо себя чувствовала, но твердо отстаивала свои позиции, чтобы защитить свою маленькую дочь, которую я любила больше всего на свете.

Анне сейчас 6 лет. Мы боремся с ФОП уже 5 лет. Одна часть меня плакала и очень переживала, спрашивала Бога почему моему ребенку должно быть больно и почему простейшие вещи не доступны для нее. Тем не менее, та часть меня, которая любит Анну больше всего на свете и с каждым днем все сильнее, благодарит того же самого Бога за возможность заботиться о ней и любить ее так, как она этого заслуживает. У Анны проблема со здоровьем, но она для меня чудо. Она то существо, тот особенный человек, дающий мне возможность лучше понять и ценить важность улыбки, доброго слова, жеста понимания.

Смириться с мыслью чтобы быть родителем ребенка с ФОП процесс сложный, постепенный и последовательный. Я постепенно смягчалась, постепенно принимала свою жизнь, двигалась вперед небольшими шагами. Я и сейчас все еще учусь. Я все еще сержусь, временами чувствую себя грустной и подавленной. Однако мое господствующее чувство — любовь. Как мама Анны я стараюсь каждый день для нее сделать особенным и максимально легким, чем он мог бы быть без моего участия. Я

отказываюсь от эгоистичной жалости и смеюсь и улыбаюсь вместе с моим ребенком. Возврат этих маленьких жестов для меня дороже золота, а ведь наши дети не заслуживают меньшего.

Роджер Цум Фельд (Roger zum Felde)

Возраст 42 года, 1965 года рождения, диагноз ФОП был поставлен в возрасте 2,5 года.

Вашему ребенку был поставлен диагноз ФОП. Знайте, это еще не конец света. Со временем Вы осознаете, что ФОП только сплачивает семью. Важно понимать, что Ваш ребенок должен расти, как нормальный ребенок, в окружении родных и друзей, но с небольшой оглядкой на особенности ФОП. Вам следует проинформировать семью, друзей, работников детского сада и школы о ФОП и предоставить им информацию, чтобы они могли узнать больше и понять особенности Вашего ребенка.

За последние 19 лет сообщество ФОП существенно выросло. Вы найдете информацию о ФОП на различных веб-сайтах, в докладах, в обучающих материалах и много где еще. Существует форум, где Вы сможете задать интересующие Вас вопросы о ФОП. Вы можете спрашивать людей об их опыте борьбы с ФОП и о том, как они находят полезные идеи, позволяющие справиться с потерей подвижности.

В Филадельфии есть лаборатория изучающая ФОП. С апреля 2006 года благодаря людям, работающим в этой лаборатории, мы знаем о гене, мутация в котором и приводят к развитию ФОП. Сотрудники этой лаборатории работают очень упорно, чтобы изучить ФОП, понять механизм болезни и помочь всем нам. Жизнь прекрасна и я уверен вместе мы обязательно найдем лекарство!

РоДжанни Даж-Флойд (RoJeanne Doege-Floyd)
и ее дочь Жасмин Флойд (Jasmin Floyd), возраст 13 лет, 1993 года рождения, диагноз ФОП был поставлен в возрасте 5 лет.

Когда моей дочери Жасмин был поставлен диагноз ФОП, мы только переехали из Висконсина в Коннектикут. Я чувствовала себя очень одинокой и потерянной, мне хотелось чтобы в тот момент кто-нибудь из близких был рядом, смог обнять бы меня, утешить и хоть чем-то помочь. Соседи пытались успокоить меня, говорили, что все будет хорошо, но все это было не так. Все это было для меня нескончаемым кошмаром.

Через некоторое время мы вышли на доктора Каплана и IFOPA, и я постепенно начала читать присланную нам информацию. Однако, несомненно, информация выглядела слишком уж пугающей и на тот момент слишком не понятной для меня. К счастью, через несколько лет доктор из лагеря для детей с ограниченными возможностями и тяжелыми заболеваниями Уолл Ганг (Wall Gang) смог передать нас целой команде специалистов, состоявшей из социального работника, пульмонолога и специалиста по болевым синдромам. Это безусловно была огромная помощь для нас, обеспечило нам столь важную и постоянную заботу. Мы больше не чувствовали себя одинокими и брошенными.

С ФОП непросто бороться, но я многому уже научилась и многое сумела понять. В первую очередь постарайтесь ценить все малейшие события, происходящие каждый день, наслаждайтесь настроением своего ребенка. Принимайте каждый день таким, какой он есть. Старайтесь меньше бояться и больше любить.

Также мне конечно же очень помогло сотрудничество с IFOPA. Все что они делают — пропаганда, сбор средств, обмен информацией, повышение уровня осведомленности о ФОП, все это очень помогло мне уменьшить чувство безнадежности. Я считаю также, что очень важно не сдаваться и все время хранить надежду в своем сердце.

Марин Уоллас (Marin Wallace)

Возраст 26 лет, 1981 года рождения, диагноз ФОП был поставлен в возрасте 3,5 года.

Люди постоянно говорят, что мне не следует самому носить покупки. Ко мне часто подходят на улице и спрашивают, все ли со мной в порядке. Однажды женщина подошла ко мне и сказала, что то, что я делаю ее вдохновляет. Улыбаясь, я еле сдержался чтобы не ответить: "Что именно я делаю, то что я хожу?"

Я рассказываю Вам все это, чтобы показать, каким идиотским или если хотите выражаться красиво, наивным может быть весь этот мир. Господствует мнение, что если ты родился необычным как все, а с нарушениями, то оказываешься приговоренным к второсортной жизни. Это потому что люди слишком привыкли к своему образу жизни и абсолютно убеждены, что какие-то вещи можно делать только одним способом.

Люди забыли что по сути человек есть творение природы. Мы всегда эволюционировали, мы биологически созданы чтобы адаптироваться. Многие считают, раз у меня нет "нормального" тела, то как я могу тогда что-то делать? Поэтому я провел большую часть своей жизни доказывая свою состоятельность тем, кто считал меня беспомощным.

К счастью, я довольно рано понял, что поскольку люди не жили в моем теле, они очень мало знают о том, что мне по силам, что именно я могу делать сам. В итоге эта публика, зачастую в полушаге от того, чтобы броситься мне на помощь, смотрит с неверием на то, как я справляюсь без самостоятельно, без посторонней помощи. Я всегда нахожу простые доступные подручные средства для помощи себе в различных ситуациях. Видели бы Вы эти изумленные взгляды окружающих. И в этой ситуации скорее забавными выглядят они.

Мне грустно оттого что люди привыкшие к стандартным стереотипам поведения никогда не узнают, как это здорово придумывать новые способы делать разные вещи. Возможно, мой путь не станет Вашим. Но если Вы сможете посмотреть поверх общепринятых условностей, то увидите, как много Вы в действительности можете сделать сами.

Джули Коллинз (Julie Collins)

и ее сын Оливер Коллинз (Ollie Collins), возраст 14 лет, 1993 года рождения, диагноз ФОП был поставлен в возрасте 1,5 года.

Лучший совет, который мы когда-либо получали и на который мы с тех пор и ориентируемся, мы услышали от двух замечательных людей, взрослых больных с ФОП, Дженни Пеппер (Jeannie Peeper) и Вал Пиндер (Val Pinder). Они меня убедили в том, что Оливер должен вести абсолютно нормальную жизнь, поскольку ФОП будет прогрессировать и никакая защита это не остановит.

В результате у Оливера было нормальное детство, практически без ограничений (кроме контактных видов спорта). Он стал вполне приспособленным, уверенным в себе, довольным своей жизнью молодым человеком, несмотря на прогрессирование ФОП в подростковые годы. Вал Пиндер убедительно настаивал на необходимости образования, поскольку ФОП не затрагивает мозг. Поэтому Оливер много занимался речью, драматическим искусством, полемикой, музыкой и многими другими увлечениями. Это конечно же повлияло на его уверенность в себе и способность выступать перед публикой.

Оливер с ранних лет старался сам принимать решения касающиеся ФОП и его последствий. В ходе консультаций с доктором или преподавателями он всегда самостоятельно принимает решение в каких занятиях ему участвовать, а когда ему будет необходимо принять дополнительные обезболивающие. Он всегда сам корректирует свои занятия учитывая свое самочувствие. У Оливера всегда было достаточно информации про ФОП, соответствующей его возрасту и уровню понимания. Однако мы никогда не позволяли заболеванию доминировать ни в его, ни в нашей жизни, несмотря на то, что я как мама все время об этом помню.

Благодаря разнообразным занятиям Оливер приобрел много друзей. А поскольку он всегда готов к открытому обсуждению ФОП на специально организованных для этого собраниях в школе, тем самым демистифицируя заболевание, у него есть надежная поддержка и искренняя дружба со стороны преподавателей и учеников. Поэтому мой главный совет всем — следовать совету, данному нам свое время. Поскольку, как сказал один из родителей

ребенка с ФОП, имя которого я, к сожалению, сейчас уже не вспомню: "Ваш ребенок не должен быть эмоционально ограничен только потому, что пострадал физически".

Джонатан Кармайкл (Jonathan Carmichael)

Возраст 30 лет, 1977 года рождения, диагноз ФОП был поставлен в возрасте 9 лет , симптомы появились в 7 лет.

Как человек с ФОП я понимаю, что первой реакцией родителей будет защитить своего ребенка как можно лучше. Но в то же время надо думать и о будущей жизни своего ребенка и не ограничивать его слишком строго. Я точно знаю это. Когда я росла, мои родители были уверены что делают все правильно. Однако, в результате я упустила очень многое просто из-за того, что они боялись и не разрешали мне осваивать новые вещи. Вам нужно постараться найти баланс между безопасностью и позволением ребенку просто быть ребенком.

Будучи родителями, подходите ко всему с позиций здравого смысла. Разрешайте ребенку играть с друзьями, просто объясните ему что для него опасны и неприемлемы контактные виды спорта. Всегда спрашивайте своего ребенка, что он чувствует и что ему нужно. Научитесь понимать друг друга.

Мои родители чересчур опекали и оберегали меня от всего и в результате я упустила часть того, что называется "быть ребенком". Поверьте, Ваш ребенок сможет сам удивить Вас, показав что он прекрасно осознает свои ограничения, например, не делая того, что нельзя или того, что ему не под силу. Мы ведь, ребята с ФОП, очень упорные. Присматривайте за своим ребенком и следите, чтобы он все-таки не переусердствовал в своем стремлении чувствовать себя нормальным. А самое главное, постарайтесь, чтобы Ваш ребенок был счастлив и знал, что Вы любите его и заботитесь о его будущем.

Джен Деннингз (Jen Dennings)

и ее сын Коди Деннингз (Kodi Dennings), возраст 12 лет, 1995 года рождения, диагноз ФОП был поставлен в возрасте 8 лет.

Возможно, сейчас Вам не так очевидно, но отныне Ваш ребенок изменит Вашу жизнь и жизни других людей. Вы испытаете множество разных эмоций, таких, как отрицание, злость, грусть, безнадежность и обязательно радость. Никто не сможет понять Вашу грусть, тем не менее, прислушайтесь к словам сочувствия, которые будут говорить Вам окружающие люди.

Когда нашему сыну Коди поставили диагноз ФОП, все казалось просто плохим сном. Мы не могли в тот момент осознать, что ФОП реально существует и что это случилось с нашим ребенком, с нашей семьей. Мы чувствовали себя бесконечно одинокими и никакое сочувствие и молитвы не могли исправить положение. Семья и друзья пытались понять, через что нам приходится теперь проходить. Они отчаянно старались подобрать правильные слова поддержки, но не могли. Через некоторое время мы все же почувствовали благословение Господа и осознали, что мы не одни на этом трудном пути. Как и Вы.

В этом мире есть люди, которые точно знают, что приходится сейчас переживать Вашей семье. Это матери, отцы, бабушки и дедушки, кузины, тети, дяди, врачи, ученые и совершенно особые люди, такие, как и Ваш ребенок. Этим людям был поставлен диагноз ФОП и они самые сильные и уравновешенные из всех, кого Вам доводилось встречать. Большинство из них хотят поделиться своим жизненным опытом. Я бы не пережила тот первый год после постановки диагноза, если бы не новые друзья, обретенные в IFOPA и FOP-Online.

Многие считают, что родители ребенка с ФОП более беспокойные, чем сам ребенок. Все люди в своей жизни сталкиваются с препятствиями, которые нужно преодолевать. Воспринимайте это препятствие как особый дар и не зацикливайтесь на ФОП. У Вас ребенок с редким состоянием, но у нее или у него есть другие возможности, на которые надо обращать свое внимание, особенно сейчас. Возможно, у Вас есть другие дети. Не отталкивайте их и не игнорируйте их чувства. Их жизнь также изменится. Дайте всем возможность

выражать свои чувства и обсуждать с Вами все свои проблемы.

Мой совет заключается в том, чтобы проживать каждый день наиболее полно, но не торопить события. Когда Ваш ребенок родился, Вы держали его на руках и представляли себе его будущее. Я уверена что Вы никогда не представляли себе настолько пугающее будущее. Пожалуйста, сохраняйте надежду и ищите поддержку у новых друзей из сообщества ФОП. Верьте в то, что наконец будет найдено лекарство. Сохраняйте положительные эмоции, не только ради своего ребенка, но и ради себя. Никогда не теряйте надежду.

Я верю, что для каждого ребенка с ФОП уготовано особое место в раю. Для всего есть причина. Когда я пыталась найти ответ на вопрос, почему именно у моего ребенка ФОП, я нашла поддержку в Библии. Вот одна из моих любимых цитат из Нового Завета: "Считайте истинным наслаждением каждое испытание, потому что проверка Вашей веры рождает стойкость". И по сути это действительно так, ФОП сделает Вас сильнее. Через некоторое время люди будут говорить Вам, какие Вы сильные и насколько вдохновляющий Ваш пример. Скоро Вы осознаете, что у Вашего ребенка особое предназначение — показать другим людям, как можно наиболее полно прожить свою жизнь.

"Самый яркий свет всегда скрыт за самой темной завесой"
Майкл Берг, Благословения и Свет.

IFOPA и религия

IFOPA не является религиозной организацией и, следовательно, не поддерживает какую-либо идею, практику и не действует в интересах религиозных учреждений или сект. Дальнейшая информация включена в руководство по желанию автора и представляет собой лишь описание жизненного опыта.

Глава 17. В поисках Волшебной Горы. Жизнь моей семьи с ФОП

Автор: **Кэрол Запата-Велан (Carol Zapata-Whelan)**

Моему сыну Винсенту диагноз ФОП был поставлен в 1995 году, когда ему было 9 лет. Первым симптомом была загадочная опухоль. Благодаря внимательным и осторожным специалистам, диагноз удалось поставить без инвазивных процедур. Также благодаря чуду, волшебству и удаче мы узнали о докторе Каплане из книги. Начиная с 1995 года наша семья прошла через множество испытаний по преодолению ФОП и мы продолжаем бороться, молясь и надеясь на исцеление. Я очень горжусь Винсентом, который все время пытается обойти болезнь и достичь своей цели. Он представляет собой еще один пример мужества и стойкости, характеризующий всех в сообществе ФОП. В августе 2008 года Винсент, приглашенный в Школу Медицины Университета Калифорнии, выступит с речью о жизни с ФОП на *Церемонии Белых Халатов*[2]. Винсент надеется, что однажды — так или иначе, как угодно — доктор Каплан найдет лекарство.

Во время путешествия по стране ФОП наша семья пережила большие и маленькие победы, усвоила жизненно важные уроки. Я заметила, что в процессе борьбы с загадочным заболеванием нашего ребенка мы искали информацию, искали докторов и лечение. Мы делали все что можно чтобы помочь в школе, в общении с друзьями, помочь справиться с особыми проблемами. Только одного, к сожалению, мы не можем сделать для наших детей — избавить их от страдания. Поэтому, я уверена, мы должны найти волшебство на горе, на которую мы забираемся все вместе. Этот образ горы очень важен для меня, потому что книгу о нашем путешествии по стране ФОП я назвала «*В поисках Волшебной Горы: жизнь с пятью замечательными детьми и с геном-мошенником под названием ФОП*». С одной стороны, гора олицетворяет собой огромное препятствие, с другой — отличный пункт наблюдения для исследования неизвестного. Именно отрывки из этой книги я привожу ниже. По случайности, уже после публикации книги, в 2007 году лозунг съезда

[2] Сравнительно новая традиция в медицинских учреждениях, посвященная переходу студентов к клинической работе. На церемонии обсуждаются проблемы медицинской этики (прим. пер.)

сообщества ФОП был «*Вместе мы сможем двигать горы!*». Так что даже горы возможно сдвинуть!

Когда у Винсента в 1997 году случилось второе серьезное обострение ФОП, я ничего не могла сделать чтобы облегчить его страдания, чтобы остановить ФОП. Отчаявшись, я написала целительнице по другую сторону океана. Я отправила ей фотографию моего сына в форме католической школы. Вскоре целительница позвонила. Она сказала, что видела лицо моего сына во сне. Она рассказала, что видела душу, проходящую через пламя, что означает страдание. Затем она объяснила, что ФОП явилось следствием родового проклятия. Сначала я чувствовала себя очень смущенной, ведь ФОП и правда очень загадочное заболевание. Действительно, как еще его можно объяснить? Как мать я чувствовала, что ФОП это в некотором роде моя вина. Генетик из Калифорнийского университета в Сан-Франциско на тот момент уже рассказал мне, хотя это было неверно, что ФОП наследована с моей стороны. Потерянная, я слушала целительницу и, наконец, поблагодарила ее за звонок. Однако после окончания разговора я была твердо уверена в одном: ФОП — это не проклятье. Ни одно заболевание, ни одно земное испытание не является проклятьем. И не важно, что я не верю в эти вещи. Это есть путь, путь, по которому можно забраться на гору, путь, который может, хоть это и странно, привести к невообразимо ярким людям, местам и мечтам. Чтобы дать Вам представление об этом пути, я хотела бы привести здесь слова людей, готовых поделиться своей болью, смелостью, мудростью, надеждой и радостью. Это сообщество появилось благодаря упорной женщине Дженни Пиппер, взрослой больной с ФОП, у которой большую часть жизни не было возможности общаться с другими больными. Много лет назад она написала письмо другому больному с ФОП и основала эту поддерживающую жизнь многих сеть, которая соединяет семьи по всему миру и собирает сотни тысяч долларов на исследования и помощь. Со всеми друзьями, чьи слова я привожу здесь, я познакомилась благодаря Дженни.

В ту ночь когда я разговаривала с целительницей из Филиппин, я волновалась за своего сына и была очень озадачена ФОП. Когда мы сталкиваемся со сложным диагнозом, я думаю что все мы задаем себе вопросы, ответов на которые нет. Почему это случилось? Как это произошло? Почему это случилось с моим ребенком? Эти вопросы несомненно задавала себе и Конни Грин (Connie Green), мама девочки с ФОП, когда писала следующее письмо:

> *«Когда у Софии случился первый приступ, я обращалась ко всем, кто*

> *был хоть как-то связан с медициной и мог знать что-нибудь о ФОП, о Софии, обо мне. В тот период я чувствовала себя буквально пригвожденной к земле, но в то же время я как будто и не присутствовала здесь. Стресс делает с нами страшные вещи, к которым невозможно заранее подготовиться. ФОП настолько необычное, изолирующее и пугающее состояние, что мой мозг отчаянно искал любую возможность продолжения нормальной, счастливой жизни, любые способы избежать боли и страданий. Но в то же время пытался принять тот факт, что мы с Софией были захвачены врагом и получили приговор, не совершая преступления».*

Мне кажется, что к принятию такого вызова как ФОП, мы подходим в несколько стадий. Мы то принимаем его, то отрицаем. Так и двигаемся то в одну сторону, то в другую, до тех пор, пока не убедим себя в правильности какого-нибудь решения и жизнь на определенный момент становится более упорядоченной. Когда Винсенту исполнилось 9 лет, мы постарались объяснить ему то, что, как нам казалось, он сможет понять. Мы сказали что кость может образоваться у него в мышцах если он поранится, поэтому ему следует быть особенно осторожным. Слишком опасно кататься на скейтборде или, к примеру, играть в футбол. Мы не стали рассказывать ему слишком много, лишь только то, что как нам казалось, он сможет понять в его возрасте и то, что ему обязательно нужно знать, чтобы быть в безопасности, но при этом не чувствуя слишком строгих ограничений. Также мы всегда ему говорили, что доктор Каплан ведет очень обнадеживающие исследования и что все в руках Божьих.

Я знаю что дети принимают трудную правду еще до того, как мы можем им ее объяснить. Они сами все понимают, своими собственными способами и в свое время. Говоря это, я вспоминаю беседу со своей дочерью Селин, которой было 4 года, когда мы решали, брать ли Винсента на встречу семей в ФОП. Мы очень беспокоились по поводу того, как он будет чувствовать себя, увидев в свои 10 лет взрослых больных, практически полностью обездвиженных далеко зашедшей болезнью. Интересно, что диалог, состоявшийся у меня с моей четырехлетней дочерью, пролил свет на то, как дети начинают понимать трудную правду. Я воспроизвожу его здесь по памяти.

Однажды я пошла на прогулку с четырехлетней Селин. Она ехала на своем велосипеде с дополнительными колесами, а я шла рядом. В какой-то момент я заметила на велосипедной дорожке мертвую полосатую кошку. Глаза у нее

были открытые и безжизненные. Чтобы оградить Селин от этого зрелища я прошла между ней и животным, отвлекая дочь вопросами и историями. На обратном пути Селин заметила кошку до того, как я успела загородить ее.

— Смотри! – сказала она, остановив велосипед.

— Да, бедная кошка умерла, - объяснила я.

— Но у нее же открыты глаза! – сказала Селин.

— Все равно, она мертвая.

Кошка выглядела совсем неповрежденной. Видимо, ее сбила машина. Селин некоторое время внимательно изучала кошку.

— Почему мы не можем завести кошку? – спросила она, наконец пройдя дальше.

— У меня аллергия на кошек.

— А если мы заведем мертвую кошку?

При этом зелено-голубые глаза дочки были очень серьезными. Она спросила это так, как если бы это была абсолютно нормальная просьба.

— А что бы мы делали с мертвой кошкой?

— Мы бы смотрели на нее, - сказала Селин.

— А потом мы бы ее похоронили. Мы уже как-то хоронили кошку учительницы Бланш у нее в саду.

Восьмидесятилетняя учительница начальной школы не оградила своих маленьких учеников от этой потери.

И я поняла, что хотя Селин была слишком мала, чтобы осознать реальность смерти, она не была слишком маленькой, чтобы начать принимать разные формы потерь в жизни. В некотором роде, подумала я, столкнуться с потерями при ФОП и принять возможность будущих потерь — это примерно одно и то же. Я пыталась оградить Селин от мертвой кошки, а она приняла ее так естественно, что даже предложила завести себе такую же. Даже если Селин думала, как четырехлетка, она похоже могла осознавать потерю.

После моей прогулки с Селин мы просто спросили у Винсента, как бы он отнесся к посещению встречи семей с ФОП. Эти встречи — бесценные моменты единства и солидарности, уникальная возможность обнять старых друзей, которых знаешь только по телефонным разговорам и переписке. Одна из таких друзей, мой самый частый советчик по ФОП — Шерон Кантани (Sharon Kantanie). Шерон, с ее писательским и организаторским талантами, принесла огромную пользу IFOPA. Как и Дженни Пиппер, Шерон была примером для нашей семьи. Она всегда направляла меня — во время обострений, медицинских обследований, смены колледжа. Практические советы Шерон,

слова сочувствия, ее мудрость и поддержка сыграли огромную роль. Что же касается нашего первого посещения собрания, Винсент сказал, что он поедет с нами к доктору Каплану, но со всеми остальными увидится на следующем собрании. И этот ответ нас вполне устроил. Мы знакомили ребенка с одной потерей, с одним поколением, с одним событием в единицу времени, и это лучший способ для каждого ребенка. Несколько лет спустя Винсент был очень счастлив возможности встретиться со всеми, и симпозиум IFOPA способствовал возникновению у него желания стать доктором.

Когда ФОП вошла в нашу жизнь, самым трудным для Винсента было отказаться от занятий, которые могли быть травмоопасными. Были случаи, когда друзья Винсента играли в игру, опасную для него, и мы не разрешали ему участвовать. Наша неспособность ответить на его вопрос – «*Почему я?*» – разрывала нам сердце. В то же время было жизненно необходимо дать нашему сыну возможность вести активную жизнь. Мы работали совместно со школой, с социальным педагогом, специалистом по трудотерапии и психологом, чтобы разработать для Винсента безопасные игры, с целью адаптировать спорт так, чтобы Винсент смог получать от него удовольствие без чрезмерного риска. Конечно, замены эти принимались нелегко и Винсент скучал по возможности проехать на скейтборде. Однако особенно важно то, что мы открыли для себя множество замечательных альтернативных занятий, например, музыку. В старших классах Винсент играл в школьном оркестре, а в годы учебы в колледже играл в университетском оркестре, благо отец помог ему научиться играть на трубе и на фортепиано. Когда Винсент не смог больше заниматься спортом, его отец обеспечил ему массу других занятий, среди которых музыка была на первом месте. В одном из сочинений Винсент так и написал: «*Своей любовью к музыке я обязан своему отцу*».

Жизнь становится «*по-новому нормальной*», как метко выразилась Мерлин Хеир (Marilyn Hair), одна из мам, много сделавшая для IFOPA. Однако этот «*по-новому нормальный*» образ жизни тоже может меняться. После того, как Винсент начал заниматься музыкой, а наш социальный педагог основательно поработал, я была рада, что нам удалось разрешить все проблемы в школе. Но однажды вечером за обедом, в 14 лет, Винсент стал вспоминать школьные перемены и неожиданно очень разозлился от того, что другие дети не принимали его в свои игры. Он вскочил и с силой ударил спинкой стула по столу, прежде чем убежать. Мы сидели в полной тишине над незаконченным ужином, не зная что и сказать. «*Это все из-за преднизолона*», — наконец-то объяснила я. Как многие из нас знают, преднизолон может влиять на наше

настроение. «*Когда он перестанет принимать преднизолон, все наладится*», — добавила я. И тогда Лукас, младший брат Винсента, деливший с ним комнату, заметил: «*Да, но он всегда это чувствует. Разница лишь в том, что из-за преднизолона он высказывает это вслух*». Наш 11-летний сын Лукас понял то, что я не могла понять до того дня: можно адаптировать и изменить образ жизни своего ребенка, но не всегда можно изменить окружающих людей и адаптировать чувства. В этой связи мне вспоминаются слова мамы ребенка с ФОП, Джерри Литч (Jeri Licht) из Нью-Йорка, усвоившей этот урок раньше меня. Она писала:

> *«Будучи беременной, я очень паниковала из-за лежавшей на мне ответственности, хотя о ФОП я ничего тогда и не слышала. Физиолог сказала мне, что дети не такие хрупкие, как мне кажется. Она также сказала, что слова "Я не знаю" и "Мне очень жаль" могут существенно сгладить острые углы. Думаю, что этот комментарий и эти фразы спасли меня. Когда я не могу сказать Даниэлю ничего положительного или обнадеживающего по какому-либо поводу, я говорю: "Я не знаю". Когда я слишком остро реагирую или Даниэль жалуется на ФОП, я говорю: "Мне очень жаль". Эти слова оказались очень полезными»*.

На нашем пути на гору ФОП очень важным оказалось найти заботливых и заинтересованных врачей и помочь им понять ФОП. Обследования помогают охарактеризовать ФОП, дать точную оценку происходящему, найти ответы на многие вопросы. В это время я поняла, что перед лицом серьезной проблемы чувство юмора может здорово выручить. В случае с ФОП нам приходится объяснять докторам и медсестрам, что можно делать, а что нельзя, поскольку большинство из них ни разу не сталкивались с этим заболеванием. Чтобы это проиллюстрировать, я приведу свои воспоминания о случае, когда Винсент позволил участникам медицинской конференции продиагностировать его. Как обычно, я должна была предупредить всех, что при ФОП пассивные упражнения запрещены.

Передо мной стоят двое молодых мужчин и три молодые женщины. Все они выглядят довольно безобидно, а один из них, похожий на плюшевого мишку, с усами и в очах, кажется самым дружелюбным. Я их всех предупреждаю как можно более выразительно: «*Не пытайтесь с усилием двигать его конечности. Руки, ноги, шея моего сына не должны быть травмированы, никаких*

перенапряжений и никаких пассивных упражнений. Пожалуйста, будьте очень осторожны». Я вижу как их умные глаза внимательно на меня смотрят. Все вокруг сосредоточены и очень серьезны. Поэтому мне приходит в голову добавить в заключение: «*А иначе я Вас всех убью*».
Я вижу что даже «плюшевый мишка» выглядит от моих слов неуверенным и немного сбитым с толку. Но Винсент расплывается в улыбке. Тут один из врачей также засмеялся. Все, лед сломан. В течение следующего часа я повторяю каждой вновь прибывшей группе то же самое: *«Если попытаетесь разогнуть его конечности больше возможного, я вас убью».* Медсестра, сопровождавшая одну из групп, радостно приветствует меня: *«Я слышала, Вы обещаете убить тут всех, я вот пришла послушать, чего же мне не стоит делать!»*

Очень многому я смогла научиться от матерей детей с ФОП. Мама из Швеции, Мари Холлберт (Marie Hallbert), часто делится своим жизненным опытом. Много лет назад она написала слова, надолго засевшие в моей памяти и послужившие примером для многих людей, ежедневно боровшихся с ФОП, будь то дети или родители.

> *«Я хотела бы просто рассказать Вам одну маленькую историю. Шесть лет назад я прочитала интервью со знаменитой девушкой из Швеции, которую зовут Кристин. В тот момент она была беременна, и ей задали вопрос: "Боитесь ли Вы, что у Вашего ребенка может быть какое-либо заболевание?" На что Кристин ответила: "Одна очень мудрая женщина сказала мне – если у тебя родится ребенок с заболеванием, то это потому, что ты можешь с этим справиться".*
>
> *Эти слова не выходили у меня из головы, пока я была беременна Хьюго. Когда, два года спустя, нам поставили диагноз, я почувствовала, что, видимо, я очень сильный человек, раз у меня появился ребенок с такой болезнью, как ФОП. Это должно что-то означать для меня. Точно такое же чувство у меня и относительно моего Хьюго. Даже когда жизнь кажется нам, уж извините за выражение, дерьмом».*

Я видела, как благодаря отваге и решимости семей с ФОП происходят большие и маленькие чудеса, случаются волшебные моменты. И я подошла к рассказу об одном маленьком чуде, случившемся на пути в гору. Мойра Лилиджестрем (Moira Liljesthrom), мама из Аргентины, решила повысить осведомленность о ФОП с помощью прессы. Как и Мари, она помогала сообществу ФОП в своей стране. Целеустремленность Мойры помогли поставить правильный диагноз маленькой девочке из Аргентины. И самым чудесным образом Мойра помогла обнаружить в Корее семью из нескольких поколений с ФОП – таких семей в мире насчитывается всего семь – что продвинуло вперед исследования быстрее, чем можно было себе представить. Чудо свершилось благодаря настойчивости Мойры. Обнаружение семьи в Корее стало тем недостающим кусочком головоломки в исследованиях доктора Каплана (Frederick Kaplan), докторов Эйлин Шор (Eileen Shore) и Meiqi Xu (Meiqi Xu) и других членов команды, который нужен был для локализации гена, ответственного за развитие ФОП. Мойра однажды написала мне в письме:

> *«Одной из поставленных перед нами задач было обнаружение и налаживание контактов с семьями с ФОП в Аргентине, поскольку общение – лучший способ выдержать жизнь с ФОП. Прочитав, что для ДНК-исследования ведутся поиски семей, где ФОП встречается в нескольких поколениях, мы поняли, что эту задачу надо выполнять и в нашей стране. Мы нашли способы распространить информацию в популярных и в медицинских изданиях. Обмен информацией мог помочь другим избежать длительного и сложного процесса постановки правильного диагноза.*
>
> *В 2004 году мы помогли доктору Каплану найти в Корее семью с несколькими поколениями ФОП. В Аргентине 15-тилетняя девочка сама правильно поставила себе диагноз, прочитав первую публикацию о ФОП в одном из национальных изданий, El Clarin».*

Благодаря солидарности сообществ семей с ФОП происходят и другие чудеса, которые порой даже кажутся «волшебными» совпадениями. Но мне кажется что это все не совпадения. Я предпочитаю думать обо всех этих событиях как о маленьких чудесах, сотворенных с помощью веры, преданности и молитв семей и врачей, неустанно работающих чтобы найти лечение.

Следующую историю рассказала Келли Алекси (Kelly Alexy), медицинская сестра Калифорнийского Университета Сан Франциско (UCSF). Она помогла поставить правильный диагноз маленькому ребенку с ФОП. Во-первых, ее сестра, учитель естественных наук Винсента, участвовала в сборе средств для сообщества ФОП и спросила Келли, слышала ли она о таком редком заболевании. Позже Келли узнала, что внук ее шефа, доктора-неонатолога из UCSF Джосефа Киттермана (Joseph Kitterman), болен ФОП. Доктор Киттерман также приглашал доктора Каплана прочитать лекцию в UCSF. Вот отрывок из письма, присланного Келли нашей семье:

> *«Я работала медицинской сестрой в отделении интенсивной терапии новорожденных. Три раза в неделю мы должны были посещать отделение радиологии, чтобы анализировать результаты МРТ, рентгена и УЗИ детей, находящихся в нашем отделении. Мы ждали невролога, чтобы с ним подробно обсудить результаты исследования новообразования на шее у двухлетнего ребенка. Малыш наблюдался в отделении гематологии/онкологии.*
>
> *В группе докторов возникла дискуссия. Высказывались предположения об инфекционной природе опухоли, естественно встал вопрос о биопсии. Онколог доктор Голдсби (Dr.Goldsby) рассказал, что биопсия была сделана, ее результаты оказались отрицательными, а рост опухоли распространился по позвоночнику и привел к уменьшению подвижности в этой области. Сначала я ничего не говорила, но позже заметила своему знакомому, что похожее заболевание у внука доктора Киттермана (Dr.Kitterman).*
>
> *Я ничего не стала говорить перед большой аудиторией врачей, но когда доктор Голдсби закончил и уже выходил из комнаты, я остановила его и спросила, могу ли я задать вопрос о пациенте. Он ответил утвердительно и я спросила, нормальные ли пальцы ног у ребенка. Слегка удивившись, он ответил что нет, только тем утром заметили, что у ребенка короткие большие пальцы на ногах. Доктор поинтересовался, почему я об этом спросила. Я рассказала что знаю об очень редком заболевании, при котором у детей появляются опухоли, которые затем окостеневают, и что это заболевание очень*

трудно диагностировать. Что такие дети обычно попадают к онкологам, им выполняется одна биопсия за другой, иногда даже проводятся курсы химиотерапии. Тогда доктор спросил меня, как называется это заболевание. Он сказал, что хочет проверить все предположения. Я ответила что заболевание называется ФОП. Я спросила коллегу, не помнит ли она имя доктора, читавшего лекцию в UCSF про это заболевание. Коллега назвала доктора Каплана, я перезвонила доктору Голдсби и передала информацию.

Слава Богу, что все обстоятельства сложились тогда таким образом. Это череда совпадений. Я думаю, что у меня гораздо больше шансов выиграть в лотерею, чем случайно присутствовать при разговоре врачей, обсуждающих ребенка с неясным диагнозом, больного ФОП. Я была рада, что этому ребенку больше не пришлось проходить через ненужные обследования.

Иногда мне приходит в голову мысль, что ты случайно оказываешься в определенном месте по определенной причине. Я часто задумываюсь теперь, а были ли в моей жизни абсолютно незнакомые люди, чьи действия изменили ее ход».

Доктор Каплан ответил тогда на историю Келли следующим комментарием: *«Очень жаль, что у ребенка ФОП. Но хорошо, что у него есть ангел-хранитель по имени Келли Алекси»*.

Также стоит упомянуть еще об одном чуде, произошедшем на пути в гору под названием «ФОП». Доктор Джозеф Киттерман (Joseph Kitterman), который помог поставить диагноз ребенку с ФОП, в 2005 году основал второй в мире центр по изучению ФОП на базе UCSF. Издание «*Хроника Сан Франциско*» анонсировала эту новость в марте 2005 года на первой полосе. И Винсент также был причастен к созданию этого Центра и стал его первым пациентом.

Если любимые нами люди сталкиваются с ФОП, наша жизнь становится более сложной. Однако такие вызовы, как ФОП, вдохновляют семьи и людей вокруг на лучшие поступки.

Время, когда Винсент учился в университете было довольно сложным для его родителей, находившихся далеко от него. Винсент в тот момент полностью полагался на своего брата Брайана, помогавшего ему во всем необходимом — в поездках в аптеку, починке медицинского скутера, перестановке мебели, и даже в общении с куратором выпускников, обвинившего Винсента в потери своей работы. Когда я спросила Брайана, каким образом ему удалось убедить куратора поставить Винсенту высший балл за «потерянную» работу, он ответил: «*Я сказал, что я больше и сильнее*». Таким образом, вся наша семья от самого старшего до самого младшего боролась с ФОП, мы совершали восхождение на гору все вместе. В возрасте 8-ми лет наша самая младшая дочь Изабель даже создала клуб «*ФОП: лучшие друзья навсегда*», полноправным членом которого стал доктор Каплан (он и прислал первые взносы). Правила клуба Изабель вывешены в холле Медицинской Школы Университета Пенсильвании и они гласят:

I.
1. Идея — это сильная вещь.
2. Идеи — как изобретения.
3. Делитесь своими идеями.

II.
1. Обращайте внимание.
2. Уважайте идеи других людей.
3. Задавайте вопросы и делитесь идеями.
4. Слушайте вопросы других людей.
5. Будьте творческими людьми.
6. Подождите, пока придет Ваша очередь.

(Эти правила были разработаны пятью замечательными детьми методом проб и ошибок.)

Наконец, мне хотелось бы привести красивые слова радости и благодарности Норберта Сейдла (Norbert Seidl), юноши с ФОП из Германии. Он рассказал доктору Каплану, как смог поблагодарить свою маму совершенно особым образом. Эти слова выражают любовь к жизни, которую даже такой вызов, как ФОП, не может отнять. Этот вызов может укрепить силы тех, кто поднимается в гору с любовью, преданностью, надеждой и солидарностью.

> *«ФОП проходит через всю нашу жизнь. Мы знаем, что ФОП может*

и будет прогрессировать, но осознание этого не отнимает у нас радость жизни. Мы становимся старше, наши потребности растут. Мама все время с нами, она помогает нам и делает нашу жизнь лучше. Однажды я сказал своей сестре Кристине: "Наша мама заслуживает награду за все то, что она делает для нас. Очень важно хотя бы раз поблагодарить маму публично".

В Германии живут миллионы людей, но наша семья — особенная. Мы единственная семья в Германии в которой ФОП встречается в нескольких поколениях. Я написал письмо президенту в котором рассказал историю нашей семьи. Я написал в письме, что наша мама заслуживает награду за свою ежедневную заботу. Я также рассказал, как она заботилась о нашем отце, тоже страдавшем от ФОП. Президент был впечатлен нашей историей и решил присудить маме эту историческую награду. И вот однажды из Берлина пришло письмо, и мы вместе с почтальоном сообщили маме новость. В этом письме говорилось, что нашей маме присуждается высшая правительственная награда Германии. И мы все присутствовали на красивой церемонии в замке в Баварии, на которой маме и была вручена медаль».

Все, кого я встретила в сообществе ФОП, одобряют бесценную награду, добытую Норбертом для своей мамы.

Много лет назад, когда я разговаривала с целительницей, чувствуя свою вину за болезнь сына, мне было сказано, что в болезни виновато родовое проклятие и грехи предков. Конечно, предками о которых шла речь, были Адам и Ева, прародители человечества в том состоянии, в котором оно сейчас. Наша семья продолжает идти по крутому пути ФОП, а я все больше убеждаюсь, что наша жизнь волшебная гора, возвышающаяся над полями наших снов, которые простираются, насколько хватает взгляда.

Приведенная выше статья представляет собой один из вариантов речи с которой мы с Винсентом выступили в университетском госпитале Чен Кунг в Тайвани (Cheng Kung University Hospital in Taiwan). По приглашению, а так же благодаря помощи Тайваньской Ассоциации Редких Заболеваний, мы посетили госпиталь вместе с доктором Капланом, выступавшим там с вдохновляющей

речью. Мы там очень быстро сдружились с семьями с ФОП и с заботливым медицинским персоналом. Также в госпитале мы встретились с азиатской кинозвездой Джесси Чанг, рассказавшей нам, что только что закончились съемки фильма про ФОП. Она и маленький десятилетний мальчик, игравший ее сына, захотели встретиться с молодым человеком, больным ФОП. Мы очень удивились, узнав что первый фильм о ФОП появится в Тайвани, а затем будет показан в Китае. Еще больше мы удивились, когда узнали, что фильм вообще появился благодаря тому, что режиссер прочел книгу «*В поисках Волшебной Горы*» переведенную на китайский язык. Это еще раз подтверждает что чудеса случаются. Мы молимся, чтобы следующим чудом стало открытие лечения.

Об авторе

Кэрол Запата-Велан (Carol Zapata-Whelan) жила в Аргентине и в США, получила докторскую степень по литературе в Университете Лос-Анжелеса. Она преподаватель Университета Калифорнии в городе Фресно и счастливая мать пятерых детей.

Ее публикации, призванные обратить внимание на ФОП, появлялись во многих известных изданиях, таких как Newsweek (Hispanic Link News Service-Los Angeles Times News Syndicate), Chicken Soup for the Latino Soul, El Andar, The Rotarian и в других изданиях.

Ее книга «*В поисках Волшебной Горы: жизнь с пятью замечательными детьми и с геном-мошенником под названием ФОП*» была переведена также на китайский и корейский языки.

Глава 18. Мои дети

Автор: **Дороти Кадала (Dorothy Kadala)**

Когда Шэрон Кантани (Sharon Kantanie) попросила написать несколько слов о детях и о ФОП, я не была уверена, что смогу сказать что-то полезное. К тому же они все уже взрослые и память моя уже не та, что раньше. Итак, начну сначала.

Сьюзан было почти 3 года, когда мы поняли что с ней что-то не так. На тот момент у нас уже был сын Герик 7-ми лет и дочь Анна 7 месяцев от роду. Мы жили в Нидерландах, далеко от родственников. К счастью у нас были хорошие друзья, и американцы, и голландцы, которые очень поддерживали нас. С самого начала Герик взял на себя обязанности взрослого. Он много помогал по дому и был незаменим в выполнении разных поручений. Он ходил в булочную, в мясную лавку, в продуктовый магазин и по другим домашним делам. Он был активным мальчиком, любил школу, играл со своими американскими и голландскими друзьями.

Нейл появился примерно через 18 месяцев. Вскоре после его рождения мы переехали в другую часть страны, оказавшись далеко от семьи и друзей. К нашей радости у детей быстро появился широкий круг новых друзей. Мы пробовали отправлять Герика в ближайшую международную школу, но 2 часа дороги на автобусе все-таки слишком много. И, поскольку Герик уже мог читать и писать по-голландски, мы отдали его в местную школу в двух минутах от дома. Так мы подружились с окрестными ребятами. Сьюзан же добиралась до школы для детей с ограниченными возможностями примерно за 45 минут. Герик по-прежнему был любящим старшим братом. Я пыталась сделать жизнь детей как можно более нормальной, но Герик и Анна уже привыкли, что либо их отец Фил, либо я уезжаем в госпиталь и проводим там по несколько дней. Обычно, когда я ездила в госпиталь с Сьюзан, я брала младших детей с собой, сначала Анну, а потом и Нейла. Сотрудники госпиталя всегда старались помогать кормящей матери.

После двух лет борьбы с неправильно поставленным диагнозом мы вернулись в США, в г.Вилмингтон, штат Северная Каролина. Девять месяцев, пока Фила не

перевели, мне помогала моя мама. Сьюзан поставили диагноз ФОП в Детском Госпитале медицинского университета в Чарлстоне (Южная Каролина). Ей тогда было 6 лет, Герику – 12, Анне – 5, Нейлу – 3.

Следующие 17 лет мы провели в доме на Бэйшор Драйв. Дети пошли в местные школы, а я через год вернулась к своей работе школьным библиотекарем. Возможно, это покажется странным, но наша жизнь была вполне нормальной. Дети ходили в школу, в церковь, все как обычно. Они занимались фортепиано, играли в футбол и другие игры. Сьюзан не могла участвовать во всех играх, но по возможности мы разрешали ей делать разные вещи. У нее был трехколесный велосипед, который мы прозвали «банановая кожура», она разъезжала на нем по окрестностям. У нее было много друзей по школе, по церкви. Мы старались, чтобы она не чувствовала себя особенной. Ей приходилось делать домашние задания, у нее также были свои обязанности по дому, как у братьев и сестры. Она делала то, что могла. Иногда конечно бывало возникали жалобы на несправедливость и вопросы: «*А почему Сьюзан не должна этого делать?*» Но тогда мы собирались семьей и напоминали Герику, Анне и Нейлу, что Сьюзан не может делать некоторые вещи. Я всегда говорила детям, что мы одна команда, и у каждого члена команды есть свои обязанности. Все дела важны, и наша семья не справится, если кто-то не будет выполнять свои обязанности. Но они так привыкли к состоянию Сьюзан, что иногда им даже приходилось напоминать о нем. Герик был старшим, у него и в средней школе и позже в старшей возникали свои интересы и занятия. Он был отличной няней. Конечно иногда он выражал недовольство, но большую часть времени ему даже нравилось. Бывало что нам помогали с работой по дому, но дети становились старше и брали на себя часть обязанностей. К моменту перехода Герика в старшую школу самой главной помощницей для Сьюзан и меня стала Анна. Как сестра она помогала и помогает Сьюзан с ежедневным туалетом, помогает мыться и одеваться, потому что братья не смогут этого сделать. Пока Сьюзан не получила водительские права, Герик и Анна возили ее. Правда сейчас Сьюзан уже не может водить, поэтому ее братья и сестра снова возят ее на машине, когда бывают дома. Анна приглашает Сьюзан на выходные к себе в Чапел Хилл, чтобы дать нам возможность немного отдохнуть.

Мы не ограничивали других детей в том, что не может делать Сьюзан. Герик и Анна были в команде по плаванию, Анна и Нейл играли в футбол. Мы поддерживали каждого в его интересах и радовались их успехам. Когда дети достигли подросткового возраста, я стала брать каждого из них с собой в кафе,

в поход по магазинам примерно раз в месяц. Таким образом, на небольшое время у каждого из них было мое безраздельное внимание.

Я боюсь, что проводя много времени со Сьюзан, я обделила своим вниманием других детей, как раз тогда когда они были маленькими и больше всего во мне нуждались. Я думаю, что они все понимали тогда и понимают сейчас. Они ощущали даже некоторые плюсы своего положения: международный круг друзей из ассоциации ФОП, многочисленные визиты в Диснейленд и в Филадельфию. Трудно понять о чем они думали когда были маленькими. Оглядываясь назад, я могу сказать, что мне не кажется что они сердились или обижались на Сьюзан и на нас. Они боролись, любили, играли как все братья и сестры. У нас было строгое правило, касавшееся и Сьюзан — физическое насилие не допускалось. Я разрешала им спорить и даже кричать друг на друга, но только если ссора не переходила в рукоприкладство. Герик и Анна приняли на себя основной удар, а Нейл, будучи самым младшим, многое пропустил.

Анна по-прежнему остается главной помощницей, несмотря на то, что живет в другом городе. Тем не менее, все они стали независимыми, уверенными в себе людьми. Возможно, это результат того что у них было больше обязанностей в детском возрасте, чем у их сверстников, я не знаю. Надеюсь, что это так. Мы делали все что могли, находясь в очень сложных обстоятельствах, и мы мне кажется справились. Герику сейчас 30, Сьюзан 25, Анне 23, Нейлу 21. К счастью, дети остаются близки между собой. Герик, Анна и Нейл живут в районе Рейли\Чапел Хилл, примерно в двух часах дороги от нас. Мы общаемся, переписываемся по почте, часто навещаем друг друга.

Если бы мне пришлось давать совет родителям ребенка с ФОП, он был бы таким: «*Постарайтесь все-таки проводить время с каждым своим ребенком, наслаждаться особенностями каждого и развивать их*».

Об авторе

Дороти Кадала (Dorothy Kadala), 58 лет, 37 лет состоит в браке с мужем Филом. Родилась и выросла в г.Андерсон в Южной Каролине. Дороти четвертый ребенок в семье с пятью детьми. У нее у самой четверо детей, она многое знает про взаимоотношения братьев и сестер. Последние 18 лет ее семья живет в Вилмингтоне, штат Северная Каролина, до этого они 10 лет прожили в Нидерландах. Некоторое время они жили в Луизиане, во Флориде, Джорджии и Южной Каролине.

Дороти закончила Университет Джорджии, специализируется на образовании и библиотечном деле. В Университете Северной Каролины в Вилмингтоне она получила степень по лингвистике и литературе. Она работала в библиотеке младшей школы 33 года, с перерывами. Поскольку несколько лет она не работала, занимаясь с детьми, у нее еще 7 лет до пенсии. Она любит читать, собирать пазлы, гулять. Ее любимое место – семейный дом на острове Колингтон. «*Это наше с Филом убежище*» – говорит Дороти.

Глава 19. Моя сестра и Я

Автор: **Анна Кадала (Annie Kadala)**

Когда я думала, что же я могу рассказать про свою жизнь с сестрой с ФОП, я чувствовала себя немного сбитой с толку. Я не знала, что могу рассказать такого, что помогло бы другим людям. Мне казалось, что мой жизненный опыт настолько специфичен в силу моего возраста и образа жизни моей семьи, что немногим он может пригодиться. Но я попыталась разделить чувства к моей сестре и свое отношение к ФОП.

Наверное, я не очень понимаю, где заканчиваются проблемы взаимоотношений сестер и начинаются проблемы наличия ФОП. Наконец, мы с сестрой теперь взрослые люди и наши взаимоотношения сильно поменялись. Как мне описать все этапы, пройденные вместе, и то, как на них повлияла ФОП?

Я поняла, что не могу в полной мере разделить Сьюзан и ФОП, мой жизненный опыт не универсален и в полной мере описать все наши переживания я тоже не смогу. Мне очень хотелось бы, чтобы читатель понял – опыт каждого человека уникален. Я также очень надеюсь, что мой рассказ поможет хотя бы одному человеку, столкнувшемуся с ФОП в качестве родителя или родственника (сестры или брата) больного ребенка.

В нашей семье четверо детей. По возрасту я ближе всех к Сьюзан. Кроме того, я ее единственная сестра. По моему личному опыту, больше всех больному с ФОП помогает как раз человек того же пола и близкий ему по возрасту. Например, я могу сопровождать Сьюзан в ванную, помочь ей в душе, в то время как наши браться не могут и не будут этого делать. Они помогают меньше просто потому, что не в силах сделать больше. Далее, поскольку я по возрасту ближе всех к Сьюзан, мы много времени проводили вместе в школе. Мы вместе ездили в школьном автобусе, вместе обедали в школе. Я помогала в этих ситуациях просто потому что была рядом, а наши браться не могли помочь просто потому что их там не было. Мне казалось, что мое положение в семье не очень честное. Помогало то, что родители никогда не заставляли меня помогать Сьюзан. Это не было моей обязанностью. Моя помощь ценилась и принималась, но не была чем-то обязательным и потому ожидаемым.

Наша семья всегда была своего рода командой – каждый делал то, что ему по силам. Поэтому, если нам не хотелось помогать в чем-то Сьюзан, мы делали что-то другое из домашних дел, давая маме возможность позаниматься со Сьюзан. Все должны понимать, что из-за ФОП обязанностей у всех будет больше, однако если справляешься со своими домашними обязанностями, это уже хорошо.

Как я уже говорила, я много помогала сестре с ежедневными делами, когда мы были маленькими. Я по утрам перед школой ее причесывала, потому что мне это нравилось, и потому что у меня это получалось лучше всех. Я помогала ей справиться с коляской в школьном автобусе, была с ней за обедом в школе и даже всегда помогала другим ученикам, если возникала такая необходимость. Сейчас, когда я приезжаю домой, я сопровождаю сестру в ванную комнату, помогаю ей принять душ, одеться, вожу ее на машине если нужно, готовлю ей еду, помогаю ей чувствовать себя комфортно.

По мере того, как мы росли и ФОП прогрессировал, Сьюзан все больше нуждалась в чьей-то помощи в повседневной жизни. Наверное самый сложный период для всех – это этап понимания, что человек больше уже не может делать какие-то привычные вещи, которые раньше ему удавались. В данной ситуации семья или опекун должны постараться и придумать нестандартное решение проблемы. Так например, недавно Сьюзан делала себе стрижку и красила волосы. Она сидела в коляске, ее подстригли и покрасили ей волосы. Но сложность состояла в том, чтобы наклонить голову в раковину для мытья. Мы решили эту задачу следующим образом: пододвинули коляску вплотную к раковине, мама с папой подняли Сьюзан, наклонили ее назад и держали, пока парикмахер мыла ей голову. Мы все смеялись над тем, как забавно, должно быть, мы смотрелись со стороны. Мама попросила меня сделать несколько фотографий, чтоб можно было объяснить другим комизм ситуации. Больше всего из них мне нравится фотография, сделанная мной сверху, на ней Сьюзан озорно улыбается и все тоже смеются. В конце концов, несмотря на то, что ФОП усложняет нашу жизнь, наша находчивость в решении возникающих проблем подчас дает нам возможность посмеяться над собой.

Об авторе

Анна Кадала (Annie Kadala), 23 года, живет в городе Чапел Хилл в Северной Каролине. Она закончила бакалавриат по специальности «английский язык» в колледже Чарльстона (Южная Каролина), сейчас получает специальность «библиотечное дело», в дальнейшем хочет работать библиотекарем в младшей или средней школе. Она отмечает: «*Я знаю, что такое быть сестрой и няней больного с ФОП. Было бы интересно помочь семье, начинающей борьбу с ФОП, ведь, сколько я себя помню, я всегда знала, что это такое*».

Глава 20. Когда желания недостаточно

Автор: **Шэрон Кантани (Sharon Kantanie)**

Большинству людей трудно представить себе жизнь с ФОП, чрезвычайно редким генетическим заболеванием, при котором кость образуется в мышцах и соединительной ткани, обездвиживая суставы. Фактически, тело формирует дополнительный скелет. Прожив с ФОП большую часть моих 38-ми лет, я не могу представить себе жизнь без нее. ФОП принесла мне огромную боль, много слез и иногда – чувство отчуждения от мира, который ищет во всем совершенство. ФОП преподнесла мне также много уроков о себе самой и о мире, в котором я живу. Я также признаю, что временами мое отношение к ФОП во многом определяется моим ощущением присутствия врага в собственном теле. Тем не менее, я не могу не согласиться с тем, что худшие моменты моей жизни причудливо связаны с лучшими, ведь борьба делает достижения более ценными.

ФОП может начаться в результате вполне незначительной травмы, такой как удар или падение. Но также ФОП может начаться и без видимой на то причины. А бывают и такие случаи, когда несмотря на очевидную травму, ФОП не прогрессирует. Другими словами, я никогда не знаю, когда и где ФОП проявит себя. Сделала ли я что-то не так, могла ли я предотвратить прогрессирование болезни? Мои родители, в попытках уберечь своего ребенка, всегда будут волноваться об этом и я не могу их упрекать. И если бы мне был дан шанс прожить жизнь заново, думаю что я все равно бы выбрала свою жизнь, хотя в ней и было много боли.

Я никогда не боялась получить травму, если мне был интересен процесс. Хотя это может показаться странным, будучи ребенком, я никогда не чувствовала себя отличающейся от других, даже несмотря на наличие некоторых физических ограничений, о которых я знала, что не смогу их делать, так как не способна была например поднять руки. Один случай мне особенно запомнился, поскольку он многое изменил. Как-то раз, мне было десять лет, учитель увидел, как я во время перемены сижу в сторонке, пока другие дети играют в игру «два квадрата». Игра заключается в том, что двое игроков перекидывают

мяч через сетку до тех пор, пока один из игроков не промахнется. Учитель убедил меня присоединиться к игре, а другим детям сказал просто постараться быть со мной осторожнее. Это дополнительная инструкция вскоре оказалась ненужной, поскольку я стала довольно неплохим игроком и быстро перешла на игру «двое-надвое» для большей нагрузки. Первый раз в своей жизни я увеличивала физическую нагрузку и это было здорово.

Мои родители в тот момент поддержали меня и разлиновали в гараже площадку для игры, чтобы соседские дети могли приходить к нам играть после школы. В последний день школы я упала и повредила колено. Я не придала инциденту большое значение, поскольку на тот момент считала, что для вспышки ФОП нужна более серьезна травма. Вскоре я поняла, как сильно я ошибалась. С того момента начался болезненный четырехлетний период, по итогам которого я потеряла подвижность левого бедра и колена. С двенадцати лет я могу ходить только с костылями. Кроме того, я потеряла главное, я потеряла свое чувство непобедимости. Я поняла, как быстро все может поменяться. Однако, даже если бы я могла повернуть время вспять, я все равно выбрала бы возможность испытать эту боль, эмоциональную и физическую. Я думаю, что то время очень много для меня значит из-за всего, через что я с тех пор прошла.

На пике боли и слез я познакомилась с человеком, остающимся моим другом вот уже на протяжении 30 лет. Она – одна из немногих моих друзей, перед которыми я никогда не чувствовала себя виноватой за свою зависимость, будучи нуждающейся и требовательной. Она стала моим настоящим другом. И я не требую от нее какой-то излишней помощи, мы просто настоящие друзья, и поэтому мы нуждаемся друг в друге.

ФОП проявляется у всех по-разному. Несмотря на некоторые общие черты у людей с ФОП, есть множество различий. Нельзя предсказать заранее, кого затронет в меньшей степени, а у кого проявится сильнее и быстрее. Одно можно сказать наверняка, ФОП неизменно прогрессирует. Кроме того, ФОП нападает на человека в самый неожиданный момент, когда повседневный быт налажен и когда новые ограничения уже не кажутся худшим из того, что можно представить.

Так начинается фаза, которую я называю «*Когда желания недостаточно*». Потому что одного желания остановить боль и вернуть жизнь в прежнее русло недостаточно, чтобы избавиться от боли и остановить изменения в жизни. Но на самом деле фраза «*когда желания недостаточно*» отнюдь не заставляет

признавать, что контроль над собственным телом полностью потерян. Она просто вынуждает нас отчетливее понять, что не всегда все происходит так, как планируешь. Приходится менять то, что можешь изменить и принимать то, что изменить нельзя, чтобы продолжать жить. Этот опыт увы не уникален для людей с ФОП. То же самое и с другими инвалидизирующими заболеваниями. Просто людям с ФОП приходится сталкиваться с этим чаще других и конечно же более регулярно.

Что же самое тяжелое в ФОП ? Иногда это боль, а иногда это осознание того, что только один человек из двух миллионов может понять, через что тебе приходится ежедневно проходить. Иногда это ощущение своей полной зависимости от других людей в простых вещах, которые большинство воспринимает как должное. Маленькие победы, например, удивить маму на День Матери и одеться первый раз самостоятельно в возрасте 12 лет, очень много для нас значат. Тем не менее в общем, мне кажется, что ФОП гораздо тяжелее для родителей и других членов семьи, чем для самого ребенка с ФОП.

Я не помню себя без ФОП. Несмотря на то, что временами мне хотелось чтобы мое заболевание исчезло, я не могу представить себе какую-то другую жизнь. Думаю, для меня самым тяжелым было то, что нельзя предсказать результат обострения и утраченный объем движения. Не зная этого трудно подготовиться к необходимым изменения в твоей повседневной жизни. Переходный период – это всегда состояние неизвестности и попытки с этим справиться.

ФОП быть может контролирует мое тело, но не контролирует мою жизнь. Я знаю, что я сильный человек, во многом потому что у меня ФОП. Борьба наделила меня такими знаниями и силой духа, что некоторым не понять никогда. У всех у нас есть свои сильные стороны, свои слабости и определенные проблемы, которые приходится преодолевать в течение жизни. К сожалению для меня, мои слабые стороны видны. Они и есть первое, и зачастую то единственное, что видят люди при встрече со мной. К счастью, люди, окружавшие меня, мои родители и учителя, всегда ждали от меня только лучших результатов и в результате я и сама ожидаю от себя только лучшего.

Ирония состоит в том, что ФОП помогла мне достигнуть большего в жизни, вместо того, чтобы мешать. Или, по крайней мере, моя жизнь значит больше благодаря выбранному мной пути. На этот путь повлиял мой собственный жизненный опыт, где-то удачный, а где-то может быть и не очень. Двумя достижениями я горжусь больше всего. Первое, это моя карьера учителя и

наставника, однако не из-за сомнений что она мне доступна. Я думаю, что если я могу преодолеть ФОП, я смогу преодолеть все. Второе достижение – мое участие в Международной Ассоциации ФОП.

Временами мое решение стать учителем меня даже удивляет. На протяжении учебы в колледже, до поступления в старшую школу, я была полна решимости не становиться учителем. Подростки, особенно оказавшись в своем собственном мире, могут быть непреднамеренно жестокими к людям с ограниченными возможностями. По крайней мере, так было со мной. Усугубляло ситуацию то, что я была, и в некотором отношении до сих пор остаюсь, очень стеснительна и боялась тянуться к людям из опасения быть отвергнутой или чтобы не стать обузой. Мои годы в старшей школе были иногда сносными, а иногда несчастными. Я решила дистанцироваться от тех лет. Я знала, что учителя перегружены работой, им не доплачивают, а зачастую их просто не ценят. Перед лицом этих холодных фактов я все-таки твердо решила, что это не я выбрала преподавание, это оно выбрало меня.

Будучи уже учителем, я оказалась приятно удивлена открытостью некоторых учеников. Они не боялись задавать мне вопросы обо мне самой, получив такую возможность. «Почему Вы не можете сидеть? А ФОП – это больно? Сколько людей болеют ФОП?» Один из учеников на полном серьезе один раз спросил меня, стоя ли я сплю, поскольку сидеть я не могу. Я с легкостью отвечала на вопросы про себя. Мне бы очень хотелось, чтобы эти вопросы могли задавать мне мои сверстники в школе. Я поняла, что эти вопросы помогали мне преодолеть свою инвалидность. Несомненно, самым трудным для меня вопросом оказался - «А Вам нравилось здесь учиться?» Мне задали его, когда я вернулась преподавать в свою старшую школу.

Я использую свой опыт, чтобы стать хорошим учителем и наставником. Я пытаюсь обрести сострадание и терпение, чего зачастую не хватало моим сверстникам. Прежде чем отметить признаки слабости в своих учениках, я ищу в них силу. Я стремлюсь научить их пониманию того, что они могут достичь всего если по-настоящему захотят. Я отдаю им лучшее что есть во мне и ожидаю получить только лучшее в ответ.

Второе достижение, которым я особенно горжусь, это моя роль в IFOPA. Все начиналось довольно неудачно. В 1989 году я не знала ни одного человека с ФОП. Сейчас я знаю сотни людей, со многими из них я виделась лично на встречах семей с ФОП в рамках IFOPA. Когда мне только поставили диагноз

«ФОП», у моей семьи было очень мало информации о заболевании. Поэтому когда я только обнаружила IFOPA, первым моим желанием было создать информационный центр для семей. Я и не могла предположить, что это выльется в написание и редактирование руководств и информационных писем, создание и ведение сайта, координирование дискуссионной группы по электронной почте, ответы на письма со всего мира и организацию международных встреч.

Разговор о влиянии ФОП на мою жизнь будет неполным, если не учесть ее воздействие на всю мою семью: на моих родителей, младшую сестру, ее мужа и двух ее замечательных детей. Я знаю, что им было тяжело видеть мою боль и понимать, что они ничем не могут помочь. Они всегда жертвовали чем-то ради меня. Моя сестра возможно не получала столько родительского тепла, сколько заслуживала, потому что мои потребности были несколько выше. Мои родители также жертвовали своими интересами в пользу моих. Часто мои родители были мне руками и ногами, делая за меня вещи, которые были мне не под силу. В старшей школе и в колледже родители возили меня на бесчисленные занятия. Моя мама провела много часов в библиотеках, просматривая большие и маленькие стопки книг в поисках нужной мне литературы. И только благодаря им я такая, какая я есть.

Иногда я чувствую себя необычайно виноватой из-за того, что они тратят столько времени на меня. Иногда я эгоистично разрываюсь между своими и их нуждами. Когда больше 33 лет назад мне поставили диагноз «ФОП», никто не мог и предположить что же ожидает нас впереди. К счастью, мы принимали все постепенно. Не уверена что ФОП можно принимать как-то по-другому. Думаю, все мы за эти годы многое узнали о наших собственных возможностях. Вместе мы сделаем все возможное, чтобы увидеть мир полный задач, а не проблем, мир возможностей, но не ограничений.

Об авторе

Шэрон Кантани (Sharon Kantanie) живет в Брентвуде, штат Теннеси, вместе с родителями. К счастью, семья ее сестры также живет неподалеку. Ей сейчас 38 лет. Диагноз «ФОП» ей был поставлен в возрасте 6 лет. Шерон закончила Университет Вандербильта по специальности учитель.

Глава 21. Девушка с каменеющим телом из России — о том, почему она счастлива

Олеся считает свою жизнь «проповедью Божьей любви», щедро рассыпает по электронному письму смайлики и делится ощущениями от «полетов» на электрической инвалидной коляске. Мы публикуем ее рассказ о своей жизни с минимальной редакторской правкой.

Автор: **Олеся Радушко**

3 октября 2014 года Бог подарил мне новую радость - заочное знакомство с американкой Эшли Курпил. На интернет-сайте «*Не-инвалид.ру*» появилась статья *«Девушка с каменеющим телом стала серфингисткой»*. О, чудо! Эшли Курпил моя ровесница! У нее мой редчайший диагноз! Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия (ПОФ) — неизлечимая болезнь, которая также известна как «синдром каменного человека», потому что ее разрушительные последствия могут превратить человека в живую статую.

До этого радостного дня заочной встречи с Эшли я не знала ни одного человека с моим страшным недугом. Не имела почти никакой информации о жизни других людей с ПОФ, только медицинское справочное описание. Я просто смирилась с этим, и жила, как могла. Бог меня вёл молитвами бабушки Вали, защитой Ангела Хранителя, моими грешными мольбами и милосердием множества разных людей.

Мне было два с небольшим года, когда произошел ядерный взрыв на Чернобыльской АТС. Именно его моя семья и связала с моим заболеванием. Как рассказывали потом мои родители, я играла в песочнице и попала под радиоактивный дождь. В то время я гостила у родителей отца в Брестской области в городе Пинске, через который протекает река Припять. Папа жил в деревне Мерчицы, где тогда и проживала наша семья, нянчился с новорожденной дочерью, так как мама сразу после родов вылетела в Россию на похороны матери. При пересадке в Москве на кемеровский рейс мама и узнала о чернобыльской трагедии.

Через год мы уехали в Сибирь, и в феврале 87-го поселились в поселке Солнечном (Кемеровский район). Здесь как раз понадобились фельдшер и продавец. Родителям дали домик, а меня с сестрой Аленкой отправили в садик. Где-то в 4-6 лет у меня неожиданно появились сильные боли в шее. Меня отправили в онкологию, сделали операцию по удалению опухоли. Я помню это жуткое время, большую часть времени приходилось лежать на животе, потом химиотерапия, процедурный кабинет с ежедневными капельницами. А потом папа меня просто забрал из больницы. Не знаю, что меня тогда спасло? Наверное, Бог. Слава Богу за все! Я живу!

Бог дал мне хорошее детство. Я жила дома, я ходила в садик, в начальную школу, летала на самолетах, ездила на поездах с родителями в Белоруссию, к бабушке и дедушке. Был у нас дом в деревне, огород, домашние животные, все свое. Ребята меня, пока я ходила, везде брали с собой — у нас была своя компания. Играли в куклы, строили домики, шили одежду, создавали свой мирок. Классики, скакалочки, футбол. Лазили по стройкам, прыгали из окон — я тоже прыгала, доказывала себе, что тоже могу! На деревья только не могла залезать — руки плохо слушались, я даже и не пыталась.

В 13 лет я опять попала к тем же онкологам, с новым мощным обострением. Они признались, что прежний их диагноз «*злокачественная неврилеммома*» оказался неверным и больничной карты моей у них почему-то не оказалось. Меня просто вычеркнули из жизни, а я живу и рада этому! Они сказали, что я не их пациент, но все-таки провели мне в течении месяца всестороннее обследование и тогда уж поставили точный диагноз: «*Прогрессирующий, оссифицирующий миозит*», болезнь Мюнхмейера, очень редкая костно-мышечная патология. И снова выписали. Следующие 2 недели я пролежала в детской ревма-гематологии, где локализовали воспаление колена правой ноги и прописали ортофен.

Я уже ковыляла, правая нога не сгибалась в коленном суставе, даже одеваться толком не могла. Не могла согнуться, наклониться. Летом сидела во дворе, а к 14 годам таскала себя по дому почти одной только силой воли: упиралась руками в палку и с трудом подтаскивала поочередно негнущиеся ноги.

Вскоре я совсем слегла — пошел мощный воспалительный процесс. Первое время отец ставил мне анальгин и димедрол, а потом мне их просто выливали в рот. Опухли все мышцы, то было жуткое время. Но, Бог милостив, я пережила все это без больницы. Дома ведь и стены лечат.

Я никогда не скучала сама с собой. Во втором классе пристрастилась к чтению. Читала книги из домашней и школьной библиотеки. Успев окончить пять классов, я не могла лежать просто так. Кое-как приспособилась читать, переворачивая страницы длинной проволокой. Иначе я просто сошла бы с ума. Позже, прикрепив к проволоке ручку, заново училась писать. И смогла, я постепенно набила руку. А лет в 16 потихоньку стала записывать рифмованные мысли и чувства.

Белая черемуха (песня)

Белая черемуха
Под окном цветет.
Девица-затворница
В доме том живет.

Девица-красавица,
Словно маков цвет.
А любовь не ладится,
Не приходит, нет.

Ждет она, печальная,
Счастья своего,
Платье и приданое
Есть… Но нет его…

Белая черемуха
Отцвела давно.
Девица-затворница
Смотрит все в окно.

Так я начала самовыражаться, потому что делиться чувствами было не с кем. Младшие брат и сестра приносили мне свои учебники, и так я продолжила самообучение. 7 долгих лет я пролежала дома в кровати, моими друзьями были книжки и тетрадки. А в 20 лет у меня неожиданно появилась знакомая — Татьяна Гурьяновна Конева, с которой я познакомилась, мы подружились и начали переписываться. Я даже написала для нее стих:

Коневой Т.Г.

Ты растворилась в облаке сирени,
Укрылась в бело-розовом дыму,
Я позабыл про хмурый сон осенний,
И понял, что опять я не усну.

Душа раскрылась миру нараспашку,
На сердце расцвела твоя сирень -
И ты беспечной белой легкой пташкой
Ворвалась в мой осенний день.

И две души, как карусели, мчались...
И под ногами вечер плыл хмельной...
Печали в прошлом сентябре остались -
Весна соединила нас с тобой.

Впоследствии на это стихотворение была написана музыка Лопатиным А.А. и оно неоднократно исполнялось нашим хором ветеранов.

Тетя Таня, я ее так называю, была журналистом и периодически публиковала мои наивные стихи в местной газете «*Заря*». Однажды она пригласила к нам в гости сою коллегу — Татьяну Фомину, которая опубликовала в региональной газете «*Томь*» мою историю. У газеты «*Томь*» были филиалы по разным областям России и вскоре я получила множество писем и посылок, но к тому времени я уже была не дома. Последние три года жизни в семье меня раз в год на месяц-полтора отправляли отдохнуть и подлечиться в областной хоспис. И все это стараниями врача Ильмиры Тарасовны Гарифовой, спаси ее Господь!

Спасите из потемок!
Явите свету дня!
Я – маленький ребенок,
Где вы, учителя?

Душа взывает страстно –
Трясина так темна!
Ужели все напрасно?
Ужели я одна?

«Живущие с ФОП. Руководство для семей», русская редакция © 2014
WWW.FOPRUSSIA.RU

Ужели света лучик
Трясину не пробьет?
Ужели темной тучей
Судьбу мою сотрет?

Но нет! Весна явилась!
Подснежник расцветет!
Довольно я томилась!
Пора наверх! Вперед!

Пусть Солнце золотое
Прольет на душу свет.
Зеленое, младое
Несет ему привет!

23.03.2003г.

Болезнь прогрессировала, поедая все больше мягких тканей, мышц и суставов. Стали появляться явные оссификаты — костные шишки. Челюсть сковало, но речь, слава Богу, до сих пор есть. Я не могла даже ложку поднести ко рту. Решила прикрутить проволоку к вилке и приспособление поддалось моим скованным рукам. Следом я прикрутила ложку. Так постепенно я обрела маленькую долю независимости.

В 21 год я решила окончательно перебраться жить в интернат для инвалидов и начать там новую самостоятельную жизнь. И я ничуть об этом не жалею! В интернате я обрела друзей, себя, как свободную личность, и, главное — Бога!

Ни дуновенья ветерка,
Не шелохнется штора.
Кипит за стеклами жара
И плавит воздух. Воздух!

Палящий зной, лишь в древах тень
Дарящая прохладу
И от летящих солнца стрел –
Листвы живой преграда.

«Живущие с ФОП. Руководство для семей», русская редакция © 2014
WWW.FOPRUSSIA.RU

Сижу под деревом. Мошка.
Махаю веткой тонкой.
Тропинка вьется… три стола…
Щебечут птицы звонко.

Забор железный. Интернат –
Приют сердец убогих.
Я в нем надежду обрела,
Друзей, себя и БОГА!

После публикации статьи в газете «*Томь*» мне в интернат приходило много писем — по несколько конвертов в день, посылки. Я старалась всем ответить, завязалась переписка, благодаря которой я обрела новых друзей, с которыми общаюсь и сейчас. Друзья появились и в интернате. Кроме того, у меня теплые отношения с персоналом, мы здесь все — словно большая семья.

Интернат расширил мои творческие возможности. В 2005 году вышел мой первый сборник стихов — «*Пишу израненной душой*». В том же году я получила губернаторскую премию «*За любовь к жизни*». Затем вышло еще два сборника. В интернате я стала посещать караоке-клуб, потом мы с друзьями создали трио «*Смелые ребята*», и сами стали готовить литературно-музыкальные концерты для проживающих в интернате. Пока позволяло здоровье, я посещала хор. Параллельно с пением стала готовить творческий листок «*Поделитесь*», куда вносила стихи и другое творчество друзей.

Когда Ольга Гуляева (Кемерово) и Таня Громова (Москва) собрали по Интернету деньги и подарили мне ноутбук, я получила новые возможности. Ноутбук стал для меня окном в новый мир и Бог подарил мне еще больше новых друзей, а со старыми надежными друзьями я смогла общаться по электронной почте.

Я открыла для себя новые творческие площадки. На сервере «*Стихи.ру*» я публикую свои стихи.
http://www.stihi.ru/avtor/radushko/

Помимо стихов я пишу публицистические статьи и заметки. А также я веду свой маленький блог на «*Мэйл.ру*».
http://blogs.mail.ru/mail/radushco74/

Вот несколько групп в социальной сети «*ВКонтакте*»:

Группа нашего альманаха «*Поделитесь*»
http://vk.com/club44859620

Группа «*Олеся и друзья*»
http://vk.com/club54115561
Изначально это была группа помощи, созданная для сбора денег на электроколяску. Деньги на коляску, о которой я мечтала 6 лет собраны и теперь я летаю! Так что на данный момент наша группа теперь уже просто информационно-лирическая.

Сейчас мечтаю о своей новой книге, и верю — она обязательно будет издана!

Бог неизменно милостив ко мне грешной. Врачи как могут поддерживают мое здоровье — массаж, несколько лет ЛФК, таблетки и мази, хороший уход, частые прогулки во дворе в теплое время года и доброволец, гуляющий со мной каждую пятницу по улицам нашего города.

Кроме всего этого, за 9 лет жизни в интернате я более осознанно пришла к вере в Бога, принимаю участие в таинствах Церкви.

И вот в 29 лет Бог послал мне информацию о жизни Эшли. Для меня это большая радость знать, что такие как я тоже живут. И еще как живут! И я вслед за ними, за многими знакомыми и незнакомыми мне людьми, ежедневно преодолевающими себя, потихонечку уже выползаю из своей «моральной скорлупы». Эшли — мой новый этап, мой пример! А возможно новый горизонт в моей жизни. Все на усмотрение Божие! И я благодарю Его за эту новую радость в моей жизни!

Материал подготовила Мария Хорькова
Источник: *«Не инвалид.РУ»*

Глава 22. Ресурсы ФОП по всему миру

IFOPA (International FOP Association)

Международная ассоциация
P.O. Box 196217
Winter Springs, FL 32719-6217, USA
Тел: (407) 365-41-94
Факс: (407) 365-32-13
Интернет: http://www.ifopa.org/
Почта: together@ifopa.org

Россия

Москва, Россия
Тел: +7 (910) 459-56-39
Интернет: http://www.foprussia.ru/
Почта: help@foprussia.ru

Аргентина

Fundacion FOP (Argentina)
Bonpland 1964 - Dto 3 PA - (1414) Ciudad Autonoma de Buenos Aires, Argentina
Тел: (5411) 915-4145-53-91, (5411) 4771-79-27
Факс: (5411) 4771-79-27
Интернет: http://www.fundacionfop.org.ar/
Почта: info@fundacionfop.org.ar

Бразилия

FOP Brasil (Brasil/Brazil)
Rua Pedro de Toledo 129 cj 121 Vila Clementino, Brazil
Тел: +55 (115) 539-58-17
Интернет: http://www.fopbrasil.com.br/
Почта: sosfop@uol.com.br

Германия

FOP Germany
Fischener Str. 6, 87448 Waltenhofen, Germany
Тел: +49 (830) 392-10-62
Факс: +49 (830) 392-10-63
Интернет: http://www.fop-ev.de/
Почта: info@fop-ev.de

Голландия

FOP Stichting Nederland
Valkhof 52, 1082 VK Amsterdam, The Netherlands
34213309
Тел: +31 (020) 404-29-29
Интернет: http://www.fopstichting.nl/
Почта: info@fopstichting.nl

Испания

AEFOP - Asociacion Espanola de Fibrodisplasia Osificante Progresiva
Av.Constitucion, 43-3, Valencia 49006, Spain
Тел: +3 (498) 832-74-93
Интернет: http://www.aefop.org/
Почта: aefop-es@hotmail.com

Италия

FOP Italia
Via Massa, 16 - 38063 Sabbionara d'Avio (TN), Italy
Тел: (046) 468-50-91
Интернет: http://www.fopitalia.it/
Почта: info@fopitalia.it

Канада

Canadian FOP Families and Friends Network (Canada)
101 Brixham Circle
London, ON N6K 1K9, CanadaТел: 55-11-5539-58-17
Тел: (519) 641-57-42
Интернет: http://www.cfopn.org/
Почта: CanadianFOPNetwork@live.com

Перу

Asociacion Maria Claudia FOP
Unidad Vecinal Mirones Block 44 Dpto. 208 Lima 1, Peru
Тел: (511) 425-37-53, (511) 992-74-229, (511) 994-40-217
Интернет:
Почта: tejadval@ec-red.com, reynaldotejada2000@gmail.com

Швеция

Svenska/Skandinaviska FOP-foreningen
S.Knoopgatan 2, Sweden
Тел: +46 (161) 3-12-79, +46 (708) 36-26-62
Интернет: http://www.fopsverige.se/
Почта: marie.hallbert@telia.com

Япония

J-FOP Japan
4-5-45 Takahara, Okinawa, 904-2171, Japan
Тел: +81 (080) 6352-57-86
Интернет: http://www.17.ocn.ne.jp/~j-fop/
Почта: j-fop@bridge.ocn.ne.jp

Глава 23. Врачи в России и по всему миру знающие ФОП

Россия

Заклязьминская Елена Валерьевна
(Д.М.Н. профессор, Лаборатория медицинской генетики РНЦХ им. Б.В.Петровского, г.Москва)
Тел: +7 (499) 248-54-95
E-mail: zhelene@mail.ru

Румянцева Виктория Алексеевна
(К.М.Н. врач-генетик, Лаборатория медицинской генетики РНЦХ им. Б.В.Петровского, г.Москва)
Тел: +7 (499) 248-54-95
E-mail: vicrumyan@gmail.com

Голованова Наталья Юрьевна
(Д.М.Н. профессор, Первый МГМУ им. И.М. Сеченова, г.Москва)
Тел: +7 (916) 525-50-06
E-mail: ngolovan2008@yandex.ru

Аджиев Ислам Адильханович
(челюстно-лицевой хирург, г.Ростов-на-Дону)
Тел: +7 (928) 165-68-99
E-mail: islammed@mail.ru

Калягин Алексей Николаевич
(Д.М.Н. профессор, Иркутский Государственный Медицинский Университет, г. Иркутск)
Тел: +7 (395) 224-36-61
E-mail: akalagin@mail.ru

Украина

Гриценко Степан Йосипович
(врач Тернопольской областной больницы, Украина, г.Тернополь)
Тел: +3 (8067) 313-41-51
E-mail: stepan_grytsenko@ukr.net

Другие страны

Benjamin Alman, M.D., FRCSC
Head Division of Orthopaedic Surgery
The Hospital for Sick Children
555 University Avenue
Toronto, Ontario
Canada M5G 1X8
Tel: 416- 813-7980
Fax: 416-813-6414
E-mail: benjamin.alman@sickkids.ca

Darko Anticevic, M.D.
Professor Department of Orthopaedics
University of Zagreb School of Medicine
Salata 6
10000 Zagreb, Croatia
Tel: 011-385-1-4819911
E-mail: darko.anticevic@zg.htnet.hr

Jonathan Bernstein, M.D.
Director Children's Center for Cancer & Blood Diseases of Las Vegas
1090 E. Desert Inn
Suite 200
Las Vegas, NV 89109
Tel: 702-732-1493
Fax: 702-732-1080
E-mail: jonbern1@aol.com

Cindy Blifeld, M.D.
Lompoc Valley Pediatric Care Center, Inc.
1111 East Ocean Avenue #6
Lompoc, CA 93436
Tel: (805) 736-4970
Fax: (805) 736-7592
E-mail: CindyBlifeldMD@lvpcc.com

Tae-Joon Cho, M.D.
Associate Professor Department of Orthopaedic Surgery
Seoul National University Children's Hospital
28 Yongon-dong Jongno-gu
Seoul 110-744
Republic of Korea
Tel: 011-82-2-760-3640
Fax: 011-82-2-745-3367
E-mail: tjcho@snu.ac.kr

In Ho Choi, M.D.
Professor Department of Orthopaedic Surgery
Room 6314
Seoul National University Children's Hospital
28 Yongon-dong Jongno-gu
Seoul 110-744
Republic of Korea
Tel: 011-82-2-2072-2878
Fax: 011-82-2-2745-3367
E-mail: inhoc@snu.ac.kr

J. Michael Connor, M.D.
Professor and Chief Institute of Medical Genetics
University of Glasgow Medical School
Glasgow G3 8SJ
Scotland
United Kingdom
Tel: 011+44 141 201 0363/2114/0365
Fax: 011-44-141-357-0364
E-mail: J.M.Connor@clinmed.gla.ac.uk

Carmen L. De Cunto, M.D.
Professor and Chief FOP Clinical Advisor, Argentina
Pediatric Rheumatology Section
Department of Pediatrics
Hospital Italiano de Buenos Aires
Gascon 450, 1181
Ciudad Autonoma de Buenos Aires
Argentina
Tel: 5411-4959-0578
Fax: 5411-4959-0577
E-mail: carmen.decunto@hospitalitaliano.org.ar

Patricia L. R. Delai, M.D.
Orthopaedic Department of Santa Casa de Misericordia de
Sao Paulo School of Medicine
Faculdade de Ciencias Medicas da Santa Casa de Sao Paulo --
Departamento de Ortopedia
Rua Pedro de Toledo 129 cj 121 - Vila Clementino
Cep: 04039-001
Sao Paulo, Brazil
Tel: 55-11- 5539-5817 (office) or 55-11- 9658-8816 (cell)
E-mail: patriciadelai@uol.com.br

Martin Delatycki
Associate Professor
Director, Bruce Lefroy Centre for Genetic Health Research
Clinical Geneticist
Genetic Health Services Victoria
Murdoch Childrens Research Institute
Royal Children's Hospital
Flemington Road Parkville, 3052
Victoria Australia
Tel: +61 3 8341 6284
Fax: +61 3 8341 6390
E-mail: martin.delatycki@ghsv.org.au

Maja DiRocco, M.D.
Unit of Rare Diseases Department of Pediatrics
Gaslini Institute
Largo Gaslini 3
16147 Genoa
Italy
Tel: +39-010-563-6794
Fax: +39-010-563-6211
E-mail: majadirocco@ospedale-gaslini.ge.it

Gabriele Gillessen-Kasebach, M.D.
Professor and Chair of Genetics, Institut fur Humangenetik Lubeck
Universitatsklinikum Schleswig-Holstein
Ratzeburgeralle 160
D-23538 Lubeck
Germany
Tel: +494515002620
Fax: +494515004187
E-mail: g.gillessen@uk-sh.de

David L. Glaser, M.D.
Assistant Professor Department of Orthopaedic Surgery
University of Pennsylvania Health System
Presbyterian Hospital/1 Cupp
39th and Market Street
Philadelphia, PA 19104
Tel: 215-349-8735 or Cell: 215-510-3261
Fax: 215-349-5928
E-mail: david.glaser@uphs.upenn.edu

Robert Goldsby, M.D.
Associate Professor
Department of Pediatrics, Division of Pediatric Hematology/Oncology
Box 0106
University of California San Francisco
San Francisco, CA 94143-0734
Tel: 415-476-3831
Fax: 415-502-4372
E-mail: goldsbyr@peds.ucsf.edu

Jay Groppe, Ph.D.
Associate Professor Department of Biomedical Sciences
Baylor College of Dentistry
Texas A & M University Health Science Center
3302 Gaston Avenue
Dallas, Texas 75246
Tel: 214-370-7203 (office) or 214-370-7212 (laboratory)
Fax: 214-828-8951
E-mail: jgroppe@bcd.tamhsc.edu

Nobuhiko Haga, M.D.
Professor Department of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo
7-3-1 Hongo, Bunkyo-ku
Tokyo 113-8655, Japan
Tel: 011+81-3-5800-8795
Fax: 011+81-3-5684-2094
E-mail: hagan-reh@h.u-tokyo.ac.jp

Charles C. Hong, M.D., Ph.D.
Assistant Professor Department of Medicine
Vanderbilt University School of Medicine
2220 Pierce Avenue
383 Preston Research Building
Nashville, TN 37232
Cell: 615-332-1402
Phone: 615-936-7032
E-mail: charles.c.hong@vanderbilt.edu

Julie Hoover-Fong, M.D., Ph.D.
Clinical Director Greenberg Center for Skeletal Dysplasias
McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine
Johns Hopkins University
600 N. Wolfe Street -- Blalock 1008
Baltimore, MD 21287
Tel: 410:955-3071 or 410-502-4868
Fax: 410-502-2375
E-mail: jhoover2@jhmi.edu

Frederick S. Kaplan, M.D.
Isaac and Rose Nassau Professor of Orthopaedic Molecular Medicine
Director, Center for Research in FOP & Related Disorders
The University of Pennsylvania School of Medicine
Hospital of The University of Pennsylvania
Department of Orthopaedic Surgery
Silverstein Pavilion - Second Floor
3400 Spruce Street
Philadelphia, PA 19104, USA
Tel: (Office) 215-349-8726/8727 or (Home) 215-545-0758
Fax: 215-349-5928
E-mail: frederick.kaplan@uphs.upenn.edu

Takenobu Katagiri, Ph.D.
Head and Professor Division of Pathophysiology
Research Center for Genomic Medicine
Saitama Medical University
1397-1 Yamane, Hidaka-shi
Saitama 350-1241
Japan
Tel: 011-81-42-984-0443
Fax: 011-81-42-984-4651
E-mail: katagiri@saitama-med.ac.jp

Mary Ann E. Keenan, M.D.
Professor Department of Orthopaedic Surgery
Director, Neuro-Orthopaedics Program
Department of Orthopaedic Surgery
University of Pennsylvania Medical Center
2 Silverstein
3400 Spruce Street
Philadelphia, PA 19104
Tel: 1-215-349-8691
Fax: 1-215-349-5928
E-mail: maryann.keenan@uphs.upenn.edu

Joseph A. Kitterman, M.D.
Professor Emeritus Department of Pediatrics and Cardiovascular Research Institute
U-503, Box 0734
University of California San Francisco
San Francisco, CA 94143-0734
Tel: 415-383-3471
Fax: 415-476-9976
E-mail: j-k-kitterman@att.net

Shio Jean Lin, M.D.
Vice Dean for Medical Education
Professor in Pediatrics National Cheng Kung University School of Medicine
Deputy Superintendent
National Cheng Kung University Hospital
138 Sheng-Li Road
Tainan 70428, Taiwan
Tel: 1-886-6-2353535 X 2002 or 5286
Fax: 1-886-6-2097950 or 886-6-2380519
E-mail: sjlin@mail.ncku.edu.tw

Martine Le Merrer, M.D.
Professor Department of Genetics
INSERM U781
Hopital des Enfants Malades
49 Rue de Sevres
75015 Paris, France
Tel: 011 33-44 49 51 57
E-mail: lemerrer@necker.fr

Jim McGill, M.D.
Clinical Geneticist Director, Department of Metabolic Medicine
Royal Children's Hospital
Ground Floor, Surgical Building
Herston Road
Herston, Queensland 4029
Australia
Tel: 61-7-3636-8176
Fax: 61-7-3636-5505
E-mail: Jim_McGill@health.qld.gov.au

Deanna Mitchell, M.D.
Attending Pediatric Hematologist-Oncologist
DeVos Children's Hospital
Pediatric Hematology/Oncology
100 Michigan NE
Grand Rapids, MI 49503
Tel: 616-391-2086
Fax: 616-391-8873
E-mail: deanna.mitchell@devoschildrens.org

Rolf Morhart, M.D.
Medical Director Department of Pediatrics
Klinikum Garmisch-Partenkirchen GmbH
Auenstra?e 6
D-82467 Garmisch-Partenkirchen
Germany
Tel. +49-(0)8821 / 77-1350
Fax. +49-(0)8821 / 77-1351
E-mail: rolf.morhart@KliniKum-gap.de

Stefan Mundlos, M.D.
Professor Departments of Medicine and Genetics
Institut fur Medizinische Genetik
Charite -- Universitats-Medizin Berlin
Campus Virchow-Klinikum
13353 Berlin, Germany
E-mail: stefan.mundlos@charite.de

Coen Netelenbos, M.D., Ph.D.
Professor Departments of Medicine and Genetics
Division of Endocrinology
University Hospital Vrije Universiteit
De Boelelaan 1117/ P.O. Box 7057
1007 MB Amsterdam
The Netherlands
Tel: 011 31 20 444 0530
E-mail: c.netelen@vumc.nl

Dau-Ming Niu, M.D., Ph.D.
Director, Medical Genetic Center of Taipei
Veterans General Hospital
Associate Professor, Institute of Clinical Medicine
National Yang-Ming University
No. 201, Sec. 2, Shih-Pai Road
Taipei 112, Taiwan
Tel: 1-886-2-66115889
Fax: 1-886-2-28767181
E-mail: dmniu1111@yahoo.com.tw

Robert Pignolo, M.D., Ph.D.
Assistant Professor Department of Orthopaedic Research
University of Pennsylvania School of Medicine
422 Stemmler Hall
36th & Hamilton Walk
Philadelphia, PA 19104
Tel: 215-662-2746
Fax: 215-349-5648
E-mail: Pignolo@mail.med.upenn.edu

Roberto Ravazzolo, M.D.
Professor Laboratory of Molecular Genetics
G. Gaslini Institute
Department of Pediatrics and CEBR
University of Genova
Largo G. Gaslini 5
16148 Genova, Italy
Tel: 011-39-010-5636370; 011-39-010-563-6400
Fax: 011-39-010-377-9797
E-mail: rravazzo@unige.it

David M. Rocke, Ph.D.
Distinguished Professor Division of Biostatistics School of Medicine
University of California-Davis
One Shields Ave
Davis, California 95616
Tel: 530-752-6999
E-mail: dmrocke@ucdavis.edu

John G. Rogers, M.D.
Senior Medical Geneticist, Emeritus
10 Albany Road
Toorak 3142
Victoria, Australia
Tel: +613 9822 2943 or +61 412 777 123 (cell)
E-mail: rogfam@bigpond.net.au

Eric Ronge, M.D.
Consultant Pediatrician
Pediatric Department
Central Hospital
SE-54185
Skonde, Sweden
Tel: +46-500-431-000 or +46-500-432-295
Fax: +46-500-432-029
E-mail: eric.ronge@vgregion.se

Astrid Schulze, M.D.
Consultant Pediatrician/Pediatric Neurologist
Child Neuro/Disability Service Sofievagen 2
University Hospital
SE-222-41
Lund, Sweden
Tel: +46-46-770-761 or +46-46-770-709
Fax: +46-46-770-710
E-mail: Astrid.Schulze@skane.se

Petra Seemann, Ph.D.
Senior Investigator
Max Planck Institute for Molecular Genetics
Development and Disease
Ihnestr. 73
14195 Berlin
Germany
Tel: 011-49 30 8413 1449
Fax: 011-49 30 8413 1385
E-mail: seemann@molgen.mpg.de

Eileen M. Shore, Ph.D.
Associate Professor
Departments of Orthopaedic Surgery and Genetics
Co-Director, Center for Research in FOP & Related Disorders
Director, FOP Laboratory
The University of Pennsylvania School of Medicine
424 Stemmler Hall, 36th & Hamilton Walk
Philadelphia, PA 19104
Tel: 215-898-2330/2331
Fax: 215-573-2133
E-mail: shore@mail.med.upenn.edu

David Sillence M.D.FRACP FAFRM (Hon)
Professor of Medical Genetics
Head of Connective Tissue Dysplasia Clinic
The Children's Hospital at Westmead
Locked Bag 4001 Westmead NSW 2145 Sydney, Australia
and
Department of Genetic Medicine
Westmead Hospital (adults)
Westmead NSW 2145
Tel: 61-2-9845-0000
Fax: 61-2-9845-3489
E-mail: davids@chw.edu.au

Roger Smith, M.D.
Honorary Consultant Physician
Nuffield Orthopaedic Centre
Windmill Road
Headington
Oxford OX3 7LD
England
United Kingdom
Tel: 011-44-186-579-0800
E-mail: Ann.Burrows@ndos.ox.ac.uk

James T. Triffitt, Ph.D.
Professor Institute of Musculoskeletal Sciences,
Botnar Research Centre
Nuffield Department of Orthopaedic Surgery
University of Oxford
University of Oxford
Nuffield Orthopaedic Centre
Oxford OX3 7LD, United Kingdom
Tel: 011-44-1865-227660
Fax: 011-44-1865-227673
E-mail: James.Triffitt@ndos.ox.ac.uk

Pernille Tryli, M.D.
Attending Pediatric Physician
Tryli Atna
Hedark N-2476
Norway
Tel: 0047-97188496
E-mail: pernille.tryli@sykehuset-innlandet.no

Heinz Unterborsch, M.D.
Attending Orthopaedic Surgeon
Orthopadische Praxis
Friedrich-Offermann-Strasse 5
51429 Bergisch Gladbach
Bensberg, Germany
Tel: 011+49 2204-51027
Fax: 011+49 22 04-51028

J. Andoni Urtizberea, M.D.
Assistance Publique - Hopitaux de Paris (AP-HP)
Attending physician of Physical Medicine and Rehabitation
Hospital Marin
Route de la Corniche
64700 Hendaye
France
Tel: 33 (0)5 59 48 26 86
E-mail: andoni.urtizberea@hnd.aphp.fr

Anders Wallin, M.D.
Chief of Pediatrics
Malarsjukhuset
Barn-och ungdomskliniken
631 88 Eskilstuna
Sweden
Tel: +4616103000 (hospital)
Tel: +46708776640 (cell)
E-mail: anders.wallin@dll.se

Guosheng Wang, M.D.
Associate Professor Department of Rheumatology
Anhui Provincial Hospital
17# Lujiang Road
Hefei, 230001
Anhui Province
P.R. China
Tel: 011-86-551-2283475
Fax: 011-86-551-2283475
E-mail: gswang@mail.hf.ah.cn

Anders Westermark, M.D.
Professor Karolinska University Hospital
Department of Maxillofacial Surgery
Stockholm, SE 17176
Sweden
Tel: 00 46 851776172
E-mail: Anders.Westermark@karolinska.se

Mordechai Weiss, M.D.
Chief, Endocrine Institute
Assaf Harofeh Medical Center
Zerifin 70300
Israel
Tel: +972-8-977-9270
E-mail: mweiss@asaf.health.gov.il

Michael Whyte, M.D.
Medical-Scientific Director
Center for Metabolic Bone Disease and Molecular Research
Shriners Hospital for Children
2001 South Lindbergh Blvd.
St. Louis, MO 63131
Tel: 314-872-8305
Fax: 314-872-7844
E-mail: MWhyte@shrinenet.org

Paul Wordsworth, M.D.
Nuffield Department of Orthopaedic Surgery
Nuffield Orthopaedic Centre
Windmill Road
Headington, Oxford OX3 7LD
United Kingdom
Tel: -011-1865 -737545
Fax:-011-1865 -737640
E-mail: paul.wordsworth@clinical-medicine.oxford.ac.uk

Nicholas D. Yeager, M.D.
Assistant Professor of Pediatrics
Section Hematology-Oncology
Nationwide Children's Hospital
The Ohio State University
700 Children's Drive
Columbus, Ohio 43205
Tel: 614-722-3553
Fax: 614-722-3699
E-mail: Nicholas.Yeager@nationwidechildrens.org

Michael Zasloff, M.D., Ph.D.
Adjunct Professor
Departments of Orthopaedic Surgery and Genetics
The Center for Research in FOP & Related Disorders
The University of Pennsylvania School of Medicine
and
Professor, Departments of Surgery and Pediatrics
Director, Surgical Immunology
Georgetown University
Med/Dent NW 210
Washington, DC 20007
Tel: 202-687-5707 (office) or 610-617-3488 (home) or 484-433-7807 (cell)
Fax: 202-687-0992
E-mail: maz5@georgetown.edu