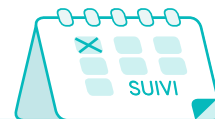


Fibrodysplasie ossifiante progressive

INTRODUCTION À LA MALADIE

La Fibrodysplasie Ossifiante Progressive (FOP) est principalement caractérisée par l'association d'anomalies osseuses congénitales (malformations des 1^{ers} rayons des extrémités, avec hallux valgus et pouces raccourcis), et la survenue d'ossifications hétérotopiques (HO) dans les muscles, aponévroses et tendons, précédés ou non de périodes inflammatoires (« poussées » ou « flare-up » (FU)). Les HO surviennent par épisodes successifs variables et peuvent être déclenchées par un traumatisme musculaire ou une affection générale (traumatisme, injection intramusculaire, étirement musculaire, chute ou infection virale). Ces ossifications extra-osseuses sont cumulatives et évoluent de façon autonome pour former des ponts et plaques osseuses ectopiques, aboutissant à un exosquelette irréversible.

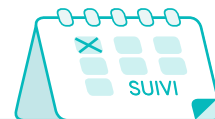
CONSULTATIONS	FRÉQUENCES			PRISE EN CHARGE
	Au diagnostic	Pédiatrie	Adulte (> 18 ans)	
<p>CONSULTATION INITIALE PUIS CONSULTATION DE SUIVI GÉNÉRAL</p> <p>MÉDECIN SPÉCIALISTE DU RÉSEAU DU CRMR MOC (généticien clinicien, pédiatre, rhumatologue, dentistes ...)</p> <p>EN LIEN AVEC DES SITES EXPERTS FOP</p> <p>+ MÉDECIN TRAITANT</p>	Plusieurs consultations rapprochées	<p>1 consultation de suivi proposée tous les ans</p> <p>Bilan paraclinique proposé systématiquement à 5 ans, 10 ans, 15 ans et 18 ans</p> <p>À adapter à l'évolution clinique et aux traitements mis en place</p>	<p>Tous les ans</p> <p>Intervalle de 3 ans maximum entre deux bilans cliniques et de 5 ans pour les bilans paracliniques</p> <p>À adapter à la forme clinique (télé médecine si besoin)</p>	<p>• Confirmation moléculaire du diagnostic : consultation d'annonce avec explications adaptées (pathologie, traitement, suivi) + conseil génétique</p> <p>• Bilan clinique personnalisé :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Taille (debout ou segmentaire), poids, BMI, statique du dos et des membres, constantes vitales (FC, FR, TA), pouls périphérique, ROT - Dermatologie : état cutané, membres (œdèmes, induration, douleurs), nodules du scalp - Ouverture buccale, capacités orales, état nutritionnel - Articulations : CAJIS et goniométrie des principales articulations - Acuité auditive subjective <p>• Bilan paraclinique :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Échographie cardiaque - Échographie rénale - Consultation ORL avec audiométrie - Radio âge osseux +/- EOS corps entier après 5 ans - Suivi dentaire annuel
		<p>Transition idéalement sur 2 consultations</p>	<p>À 17-18 ans :</p> <p>1/ Ré-explication du diagnostic et du parcours à l'âge adulte ; réalisation des évaluations nécessaires</p> <p>2/ Si possible (télé)consultation conjointe avec les médecins référent (1) pédiatrique et (2) référent adulte</p> <p>3/(Télé)Consultation de transition sur le site adulte</p>	<p>• Bilan biologique :</p> <ul style="list-style-type: none"> - NFS, TP/TCA, groupe fonction rénale (uro-néphrologie), bilan lipidique, lipase, glycémie à jeun/HbA1c - Ionogramme sanguin, Phosphore, Calcium, PAL - TSH/PTH, 25(OH)D
			<p>Prise en charge spécifique (à adapter selon la situation clinique et les recommandations)</p>	<p>• Bilan sanguin : recherche de FDR CV et indicateurs nutritionnels</p> <p>• Vitamine D à doses préventives/adaptée à la qualité osseuse si forte doses de corticoïdes</p> <p>• Apports alimentaires adaptés au BMI et à l'ouverture de la mâchoire ; traitement antiacide si forte déformation du tronc</p> <p>• Traitement des complications d'organes (appareillage auditif, thromboses, lithiases...)</p> <p>• Kiné, spirométrie, relaxateur de pression, VNI</p> <p>• Éducation thérapeutique du patient (+ famille) : éléments de prévention, identification/prise en charge d'une poussée selon localisation</p>



LES BONS GESTES À AVOIR

- Connaître le **parcours de suivi adapté à l'âge/forme clinique**
- Planifier **rythme des consultations/ futurs examens complémentaires**
- Renforcer **support social, scolaire, psychologique et professionnel**
- **Repérer précocement les signes de poussées inflammatoires**
- **ETP : explications des signes de complications possibles et des principes de prévention et prises en charge des poussées (selon localisation)**
- **Prise en charge des poussées** : AINS, antalgiques, corticoïdes
- **Vitamine D** selon les recommandations et l'âge
- **Kinésithérapie** (exercices respiratoires quotidiens, auto-exercices articulaires) **et APA**

CONSULTATIONS	FRÉQUENCES			PRISE EN CHARGE
	Au diagnostic	Pédiatrie	Adulte (> 18 ans)	
CARDIOLOGUE	Bilan initial peu après le diagnostic	Tous les 2-3 ans		<ul style="list-style-type: none"> • Bilan cardiologique : ECG et échographie cardiaque
PNEUMOLOGUE	EFR et PSG à partir de 5 ans	Tous les 2-3 ans selon évolution		<ul style="list-style-type: none"> • Bilans respiratoires (selon possibilités) : <ul style="list-style-type: none"> - PSG avec capnographie transcutanée et EFR - Enregistrement nocturne de la saturation et capnographie itérative si possible
RADIOLOGUE (IMAGERIE)	Radiographies non EOS au diagnostic : 4 extrémités avec âge osseux, bassin F, genoux F, rachis cervical P +/- sur les segments atteints	Radio EOS pour le suivi À limiter si possible À discuter si doute diagnostic	À 10-15-18 ans	<ul style="list-style-type: none"> • Echographie ou IRM (étayer une poussée d'une complication autre) • Radiographie ciblée (si suspicion de fracture) • Radiographie standard du rachis ou technique EOS++ (adulte, selon faisabilité) ou scintigraphie osseuse : recherche de fractures-tassements du rachis • TDM basse dose corps entier avec reconstitution 3D à proposer à la transition (éviter la sphère cranio-faciale)
				À discuter mais non systématique
ORL	+++	Tous les 2-3 ans (si absence de pathologie ORL)		<ul style="list-style-type: none"> • Audiométrie
CHIRURGIEN-DENTISTE/MÉDECINE ORALE	+++	Tous les ans	Tous les ans	<ul style="list-style-type: none"> • Bilan dentaire clinique • Panoramique ou Cone Beam (sauf si TDM informatif)



INCONTOURNABLES À SURVEILLER



Prévention des épisodes inflammatoires et des poussées d'ossification hétérotopique :

- Éviter les contacts grippaux et chirurgies non indispensables
- Éviter les vaccinations chez les enfants (à discuter au cas par cas chez adolescent/adulte)
- Limiter les situations à risque de traumatisme : **si chute ou traumatisme avec impact → proposer traitement court par prednisolone (1 à 2 mg/kg/j pendant 3 jours, sans dépasser 80 mg)**
- Bilan confort et douleur, Q&A avec parents et enfants, **questionnaire FOP-PFQ**

COMPLICATIONS POSSIBLES



- Déficit de l'audition
- Difficultés d'alimentation/ de déglutition (ossification de l'articulation de la mâchoire et des muscles masticateurs)
- Chutes avec plaie cutanée, traumatisme osseux, hémorragie
- Troubles de conduction/du rythme cardiaque
- Insuffisance respiratoire (insuffisance cardiorespiratoire et déformations du rachis)
- Accidents thrombo-emboliques (phlébite, embolie pulmonaire)
- Lithiase urinaire, lymphoedème des membres

CONSULTATIONS	FRÉQUENCES			PRISE EN CHARGE
	Au diagnostic	Pédiatrie	Adulte (> 18 ans)	
GYNÉCOLOGUE OBSTÉTRICIEN SPÉCIALISÉ +/- GÉNÉTIICIEN		En début de puberté	Selon les besoins	<ul style="list-style-type: none"> • Bilan gynécologique adapté à l'âge et aux souhaits de la patiente (ménarche, vie affective, frottis, palpation mammaire, contraception) • Conseil génétique et discussion d'une grossesse en milieu spécialisé FOP si souhaitée
ALGOLOGUE (centre antidouleur)	Évaluation des besoins	(Ré)évaluation des besoins	Selon les besoins	<ul style="list-style-type: none"> • Antalgie médicamenteuse et non médicamenteuse
RHUMATOLOGIE, MÉDECIN MPR	Selon les besoins			<ul style="list-style-type: none"> • Rééducation et réadaptation
KINÉSITHÉRAPEUTE	Après 5 ans	(Ré)évaluation des besoins	Selon les besoins	<ul style="list-style-type: none"> • Kinésithérapie douce articulaire, proprioception, respiratoire, travail actif Ne jamais forcer
ERGOTHÉRAPEUTE	Évaluation des besoins	(Ré)évaluation des besoins	Selon les besoins	<ul style="list-style-type: none"> • Ergothérapie et adaptations au domicile (lit, salle de bain, toilette) et scolaires puis professionnelles
PSYCHOLOGUE, ASSISTANCE SOCIALE	Recommandée+++			<ul style="list-style-type: none"> • Accompagnement psychologique (enfant/famille) • Adaptations des activités scolaires/extra-scolaires +/- PAI • Inclusion universitaire, formations supérieures et professionnelles • ALD, reconnaissance MDPH

PND5 FIBRODYSPLASIE OSSIFIANTE PROGRESSIVE

Suivre les recommandations page 34



RÉFÉRENCES

1. Kaplan FS, et al. Medical guidelines for fibrodysplasia ossificans progressiva. JBMR Plus. 2025 Sep 19;9(11):z1af150 (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41143155/>).
2. FOP Treatment Guidelines (<https://www.icfop.org/treatment-guidelines-home>).
3. Levy et al. Rehabilitation for individuals with fibrodysplasia ossificans progressiva. Clin Rev Bone Miner Metab 3: 251-256, 2005.
4. Hsiao et al. Cardiopulmonary and Neurologic Dysfunctions in Fibrodysplasia Ossificans Progressiva. Biomedicines. 2021 Feb 5;9(2):155.
5. Young et al. Oral management in a patient with fibrodysplasia ossificans progressiva. Spec Care Dentist 27: 101-104, 2007.

ABRÉVIATIONS

ALD : Affection longue durée
CAJIS : A cumulative analogue joint involvement scale
DXA : Imagerie médicale
ECG : Electrocardiogramme
EFR : Epreuve fonctionnelle respiratoire
FC : Fréquence cardiaque
FU : Flare-up
FDR CV : Facteurs de risque cardiovasculaire
HO : Ossification hétérotopique
HbA1c : Hémoglobine glyquée
MDPH : Maison départementale des personnes handicapées

MPR : Médecine physique de réadaptation
NFS : Numération de formule sanguin
ORL : Otorhinolaryngologiste
PAI : Projet d'accueil individualisé
PFQ : Physical Function Questionnaire
PTH : Parathormone
PSG : Polysomnographie
TA : Tension artérielle
TCA : Temps de céphaline activé
TP : Taux de prothrombine
TSH : Thyroid stimulating hormone
VNI : Ventilation non invasive
WBCT : Whole Blood Coagulation Time