



## **CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES**

### **PRISE EN CHARGE D'UN PATIENT ATTEINT D'UNE FIBRODYSPLASIE OSSIFIANTE PROGRESSIVE**

La Fibrodysplasie Ossifiante Progressive (FOP) se caractérise par une ossification progressive des muscles et des tendons, le plus souvent précédée de poussées inflammatoires, selon une progression crânio-caudale.

Elle est toujours associée à une malformation du gros orteil (microdactylie, hallux valgus).

Les premières poussées touchent le crâne puis le cou et le dos. Elles sont imprévisibles, parfois rapprochées, parfois plus espacées. Elles sont favorisées par les traumatismes, les vaccinations ou les infections intra musculaires. L'ossification entraîne une perte d'autonomie progressive.

Il s'agit d'une affection génétique dominante autosomique liée à une mutation récurrente du gène ACVR1.

## CONSEILS DE PRISE EN CHARGE PRATIQUE

### 1. Poussées inflammatoires

- Les poussées inflammatoires nouvelles touchant un territoire jusqu'alors non atteint ou les membres, la région cervicale ou buccale et l'articulation temporo maxillaire doivent être traitées dans les 24 premières heures par Prédnisone 2 mg / kg par jour pendant 4 jours puis diminution progressive sur 10 jours.

- Les corticoïdes peuvent également être administrés par bolus avec relais per os en dose dégressive.

- Les poussées de l'axe vertébral, s'il est déjà atteint, ne justifient pas de traitement par corticoïdes IV ni même per os. L'utilisation de médicaments anti-inflammatoires per os (Advil, Indocid) avec protection gastrique sont alors indiqués.

- Les analgésiques et les myorelaxants doivent être associés en cas de fortes douleurs.

### 2. En cas de traumatisme important (chute violente, torsion, choc)

- L'administration rapide de Prédnisone 2 mg / kg pendant 3 jours peut permettre d'éviter une poussée.

- Lorsque les poussées s'enchaînent rapidement, notamment en période pubertaire, la mise sous traitement anti-inflammatoire au quotidien peut les espacer (Advil, Indocid, Celebrex).

### 3. Injections et vaccinations

- Les injections intra musculaires doivent être proscrites. Les injections intra dermiques et sous cutanées sont possibles, en dehors des poussées, mais avec prudence.

- Les vaccinations intra musculaires sont exclues. Les vaccinations sous cutanées strictes peuvent être envisagées, si la FOP est quiescente. Il faut remarquer que la plupart des premières poussées chez l'enfant apparaissent immédiatement après une vaccination.

- La vaccination anti-grippe atténuée doit être évitée, car les symptômes grippaux qui l'accompagnent exacerbent l'évolutivité de la FOP. En revanche, il est souhaitable de vacciner les apparentés pour éviter la contamination.

### 4. Anesthésie

- Si une anesthésie générale est requise, l'intubation doit être nasotrachéale. Eviter toute ouverture forcée de la bouche (risque d'ankylose temporo maxillaire).

## 5. Soins dentaires

- Signaler l'infection au dentiste.
- Brossage des dents très régulier.
- Eviter les soins dentaires traumatisants, les injections anesthésiques trop profondes et les ouvertures forcées de la bouche.
- En cas de poussées temporo maxillaire ou dans la région maxillaire, instaurer un traitement rapide par corticoïdes à fortes doses.

## 6. Atteintes des membres inférieurs

- Les poussées d'ossification des membres inférieurs peuvent être responsables de stases veineuses ou lymphatiques ou de compressions nerveuses.
- Les mesures utilisées pour les patients atteints de phlébites doivent être utilisées : surélévation des membres inférieurs en position couchée, port de bas de contention, éviter le port de chaussettes trop serrées...
- La prise journalière d'aspirine aux doses anti-agrégante (10 mg) est conseillée après la puberté.
- En cas de doute sur une phlébite, ne pas hésiter à faire un examen en échodoppler.

## 7. Problèmes respiratoires

- L'ossification progressive des muscles intercostaux et dorsaux diminue fortement l'amplification thoracique. L'absence d'atteinte du diaphragme permet une oxygénation souvent suffisante. Cependant, la surveillance des capacités respiratoires par des EFR (explorations fonctionnelles respiratoires) est nécessaire. L'utilisation de Bird ou VNI peuvent être utile, lorsque l'affection s'aggrave pour assurer une oxygénation correcte et une meilleure nuit.
- Les affections respiratoires seront très rapidement et énergiquement traitées (fluidifiants, antibiotiques, kiné non traumatisante...)

## 8. Interventions chirurgicales

- Elles doivent être évitées, sauf en cas d'urgence. Si l'intervention chirurgicale est vitale, un traitement préventif semblable à celui utilisé en cas de traumatisme peut limiter les ossifications musculaires locales secondaires.

## 9. Audition

- Une surdit e peut appara tre au cours de l' volution et doit  tre r guli rement test e.

## **10. Rééducations**

- La mobilisation régulière est nécessaire avec des mouvements doux dans le but de garder le plus longtemps possible une mobilité suffisante. Les étirements ou les mouvements passifs en forces sont à proscrire.

- La rééducation en piscine est favorable. Il est important de favoriser la position de fonction, si l'ankylose est inévitable en particulier pour permettre l'alimentation autonome et la déambulation.

## **11. Vie courante**

- Il convient d'éviter les traumatismes des tissus mous (chute, chocs, étirements...), les sports de contacts, les injections intra musculaires ou sous cutanées.

- Les chutes sont fréquentes lorsque les membres inférieurs sont ankylosés, parfois responsables de traumatismes crâniens avec possible hématome sous dural : le port d'un casque peut-être nécessaire pour les jeunes enfants dont les membres supérieurs sont atteints.

- Les enfants doivent être scolarisés ordinairement, mais la mise en place d'aide spécifique doit être organisée en fonction des limitations articulaires de l'enfant avec possible adaptation, du fait de la progression de la maladie.

## REFERENCES

- Kaplan F, Le Merrer M, Glaser D, Pignolo R, Glodby R, Khemar J, Groppe J, Shore E, Best practice and research clinical rheumatology. 2008; Vol 22 N°1 p.191-205
- The International Clinical Consortium on FOP, The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations. Clin Proc Intl Clin Consort FOP 3 (1): 1-82, 2008
- Kitterman JA, Kantanie S, Roche DM & Kaplan FS, Iatrogenic harm caused by diagnostic errors in fibrodysplasia