

« **Bonnes pratiques en cas d'urgence** »

:: Fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP)

Synonymes :

Myosite ossifiante progressive
Maladie de l'homme de pierre
Maladie de Münchmeyer

Définition :

Maladie rare, génétique et progressive affectant le système musculo-squelettique et conjonctif, caractérisée par l'association variable de :

- malformation congénitale des gros orteils (raccourcissement et déformation en hallux valgus) ;
- ossifications hétérotopiques successives survenant au sein des muscles et des tendons, selon une progression crânio-caudale et postéro-antérieure. Ces ossifications sont précédées par l'apparition de tuméfactions plus ou moins dures, douloureuses et inflammatoires. Elles surviennent par poussées, souvent précipitées par une blessure, une injection intramusculaire, une infection virale, un étirement musculaire, ou une chute. La suspicion de diagnostic de FOP contre-indique tout geste invasif, en particulier les biopsies, les soins dentaires invasifs et les interventions chirurgicales (sauf en cas de nécessité extrême), pouvant provoquer une série de poussées. Les poussées inflammatoires surviennent en général dans les deux premières décades. Leur cumul entraîne une ankylose articulaire et des déformations, avec perte d'autonomie progressive. Les muscles qui ne s'insèrent pas sur le squelette sont épargnés (muscles oculaires, diaphragme, langue, pharynx, larynx et muscles lisses).
- anomalies osseuses apparaissant dans les premières années, inconstantes, telles des exostoses des genoux, une fusion des vertèbres cervicales et un déficit de l'audition à partir de la puberté.

Le diagnostic est suspecté devant les éléments radio-cliniques.

Il est confirmé par l'étude moléculaire réalisé au décours d'une consultation de génétique médicale, expliquant les objectifs de l'étude génétique dont la possibilité d'un conseil génétique adéquat. Il s'agit dans la majorité des cas d'une mutation unique, R207H au niveau du gène *ACVR1* (*ALK2*) qui code le récepteur type I de l'activine A (ou kinase 2 activine-like), un récepteur des protéines osseuses morphogénétiques [bone morphogenetic protein (BMP)]. D'autres mutations affectant différents domaines sont décrites, associées à des formes atypiques de FOP.

La plupart des cas sont sporadiques (mutations non héritées). Un petit nombre de formes héréditaires de FOP sont connues, liées à son mode d'hérédité autosomique dominant.

L'évolution est marquée par l'apparition d'une ankylose articulaire progressive particulièrement invalidante. Une brève corticothérapie à hautes doses ou en « bolus » est parfois initiée dans les 24 premières heures d'une poussée pour réduire l'intense réaction inflammatoire et œdémateuse observée aux premiers stades de la maladie.

Le suivi de la pathologie est organisé entre le centre de référence Maladies osseuses constitutionnelles / MOC (liste disponible sur le site internet de la filière Oscar) et le médecin de proximité, celui-ci doit-être associé aux différents axes de prise en charge et de suivi.

Ce suivi comporte des évaluations régulières cliniques (mobilité articulaires, paramètres de croissance, confort, douleurs et scores fonctionnels), des évaluations paracliniques (ORL, respiratoire et cardiaque), et la mise en place des ressources techniques et humaines pouvant aider le patient dans son quotidien, ainsi que dans son intégration scolaire puis professionnelle.

Pour en savoir plus :

Orphanet

Fiche Maladie : www.orpha.net

Association française sur la Fibrodysplasie Ossifiante Progressive
www.fopfrance.fr

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière</u>	<u>Mesures préventives</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

Myosite ossifiante progressive
Maladie de l'homme de pierre
Maladie de Münchmeyer

Mécanismes

Maladie génétique affectant progressivement le système musculo-squelettique et conjonctif, associant malformation congénitale des gros orteils, ossifications hétérotopiques successives des muscles et des tendons, évoluant par poussées selon une progression crânio-caudale et postéro-antérieure, à l'origine d'ankyloses invalidantes.

Risques particuliers en urgence

Chutes
Pneumopathies
Poussées inflammatoires
Thromboses veineuses (par mobilité réduite)
Accidents des AINS

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Corticothérapie à hautes doses parfois initiée dans les 24 premières heures d'une poussée AINS
Parfois ventilation non invasive.

Pièges

Sans particularité

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

Injection intramusculaire contre-indiquée.
Intubation trachéale potentiellement difficile.

En savoir plus

Centre national de référence des maladies osseuses constitutionnelles (MOC), hôpital Necker-Enfants malades (Paris)

Autres sites internet utiles : <http://www.filiere-oscar.fr>

Fiches Orphanet urgences : www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les situations d'urgence potentielles sont :

▶ Situation d'urgence 1 : poussées inflammatoires

Elles peuvent survenir à tout moment, souvent dès la première décade de vie.

Ce sont des **tuméfactions douloureuses et inflammatoires des tissus mous**, favorisées par une blessure, un choc direct, un hématome, une injection intramusculaire, une infection virale, un étirement musculaire ou une chute.

▶ Situation d'urgence 2 : chutes

Les chutes sont fréquentes lorsque les articulations des membres inférieurs sont partiellement ankylosées, entraînant une marche à petit pas avec compensation difficile de l'équilibre sagittal du tronc.

La limitation de l'extension des coudes et des épaules peuvent empêcher la retenue et la protection de la face, source de traumatismes faciaux graves et/ ou traumatismes crâniens avec possible hématome sous-dural.

▶ Situation d'urgence 3 : problèmes cardio-respiratoires (pneumopathie, insuffisance respiratoire chronique avec décompensation aiguë, insuffisance cardiaque)

L'ossification progressive des muscles intercostaux et dorsaux conjuguée aux déformations rachidiennes diminue progressivement l'amplification thoracique.

L'absence d'atteinte du diaphragme permet une oxygénation souvent suffisante. Cependant, la surveillance régulière des capacités respiratoires par des explorations fonctionnelles respiratoires (EFR) et par une polysomnographie est nécessaire pour dépister une insuffisance respiratoire restrictive.

▶ Situation d'urgence 4 : accidents thromboemboliques (phlébite, embolie pulmonaire)

La limitation de mobilité chez l'adulte est un facteur de risque de phlébite et d'embolie pulmonaire.

Les syndromes d'insuffisance thoracique sont des situations extrêmes d'insuffisance respiratoire et circulatoire résultant d'une thrombose des veines pulmonaires, chez une personne ayant une capacité respiratoire altérée et un cœur pulmonaire chronique avec surcharge diastolique. Ces situations peuvent conduire au décès.

D'autres situations peuvent se rencontrer aux urgences :

- **Péritonite à bas bruit** sur perforation digestive chez une personne ayant une consommation élevée et prolongée d'AINS.
- **Infection dentaire (abcès)** liée à l'ankylose des articulations temporo-mandibulaire chez un patient ayant une dysharmonie maxillo-dentaire et un entretien dentaire difficile.

Recommandations en urgence

► Recommandations générales

- Écouter - rassurer le patient et sa famille. Ils connaissent souvent mieux que les professionnels de santé la pathologie et les manifestations inhérentes (notamment une poussée, parfois difficile à identifier, à distinguer d'une névralgie liée à une ossification ectopique.
- S'enquérir du traitement chronique.

**Prises de sang parcimonieuses, faites avec prudence,
avec éviction si possible de l'utilisation du garrot
Proscrire toute injection intramusculaire**

► Situation d'urgence 1 : poussées inflammatoires

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic :

- Association variable des signes suivants : douleur, sensation de tension, tuméfaction, induration, augmentation de la chaleur locale, rougeur localisée.
- Signes généraux : fièvre, changement d'humeur, trouble de l'appétit.

■ Évaluer la gravité :

- Intensité de la douleur (échelle adaptée à l'âge). La douleur peut être majeure et difficile à soulager ;
- Proximité éventuelle d'une articulation ;
- Localisation : sont des urgences thérapeutiques majeures les poussées en regard de la mâchoire et de la région cervicale antérieure / sous le menton ;
- Durée prolongée.

▪ Explorations en urgence :

- Aucune exploration n'est requise en urgence de façon symptomatique ;
- Il est parfois réalisé une imagerie pour distinguer une poussée d'une névralgie secondaire à une ossification ectopique / ou à une déformation squelettique, ou encore d'une crise d'appendicite pour les poussées abdominales ;
- L'échographie, facile à obtenir, est indiquée pour les poussées superficielles mais n'est pas toujours d'une grande sensibilité ;
- L'IRM, moins facile à réaliser en urgence, est néanmoins le meilleur outil pour apprécier l'œdème associé à la poussée ; le positionnement de la personne dans cet outil est parfois délicat ou impossible, notamment en période douloureuse.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring :

- Pas de monitoring particulier en dehors d'une situation de détresse ventilatoire, hémodynamique ou neurologique.

▪ Mesures symptomatiques :

- **Les poussées inflammatoires nouvelles** touchant un territoire jusqu'alors non-atteint ou les membres, la région cervicale ou buccale et l'articulation temporo-mandibulaire doivent être traitées dans les 24 premières heures par les **corticoïdes** :
 - **per os : prednisone / prednisolone : 2 mg /kg par jour pendant 4 jours puis diminution progressive sur 15-20 jours**, sans dépasser 100 mg / jour en 1 prise matinale au petit déjeuner ; associer un régime peu salé et peu sucré.
 - **voie intraveineuse : bolus de Solumédrol : 2 mg/ kg par jour en 1 injection matinale, 3 jours de suite, sans dépasser 120 mg ; relais per os à doses dégressives sur 15-21 jours.**
- **Les poussées de l'axe vertébral** survenant à distance des ceintures ne justifient pas de traitement par corticoïdes IV ou per os. L'utilisation de médicaments AINS per os avec protection gastrique sont alors indiqués.
- **Les analgésiques et les myorelaxants** doivent être associés en cas de fortes douleurs. On peut être amené à prescrire des antalgiques de niveau 2 (Tramadol) ou 3 (Morphiniques), dont le sevrage devra être rapide mais progressif.
- **Le froid** (gel froid par exemple : cold pack) est également un bon antalgique ayant un effet anti-inflammatoire.
- Les **topiques anti-inflammatoires en gel percutané** peuvent être utilisés pour les poussées douloureuses et inflammatoires.

- La **kinésithérapie** douce est proposée lors des poussées pour travailler les ampliations articulaires au maximum notamment dans la région de survenue de la poussée, et essayer de diminuer l'ankylose secondaire. Cette kinésithérapie peut être précédée de prise d'antalgiques puis de petits massages doux décontractants.
- **Traitements spécifiques :**
 - En cas de **poussées temporo-mandibulaire ou dans la région maxillaire**, instaurer **rapidement un traitement par corticoïdes à fortes doses, IV ou per os**.
 - Lorsque les **poussées s'enchaînent rapidement, notamment en période péri-pubertaire, un traitement anti-inflammatoire au quotidien** peut les espacer.

► Situation d'urgence 2 : chutes

1. Mesures diagnostiques en urgence

- **Éléments cliniques du diagnostic :**

Chute avec traumatisme, hématome et lésions cutanées potentielles.
- **Évaluer la gravité :**
 - Noter l'heure de l'événement ;
 - Perte de connaissance, vomissement post-critique ;
 - Évaluer l'importance du saignement en cas d'hématome ou d'hémorragie.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

- **Mesures symptomatiques :**
 - Nettoyer et panser les plaies ;
 - Antalgiques ;
 - L'administration rapide de corticoïdes : **prednisone/prednisolone : 1 à 2 mg / kg par jour (selon l'importance du traumatisme) pendant 3 jours peut permettre d'éviter une poussée.**
- **Traitements spécifiques :** pas de traitement spécifique

► **Situation d'urgence 3 : problèmes cardio-respiratoires (insuffisance respiratoire restrictive pneumopathie, insuffisance cardiaque...)**

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- Installation d'une insuffisance respiratoire aiguë rapidement progressive ; Prendre en considération les antécédents et l'état clinique antérieur ; Signes de lutte, cyanose, tachypnée, fatigue et diminution de l'endurance habituelle, œdèmes des membres inférieurs.
- Aggravation d'un état respiratoire préalablement altéré chez une personne ayant déjà une insuffisance cardio-respiratoire.
- Symptomatologie asthmatique persistante.

▪ **Évaluer la gravité :**

- Paramètres vitaux (fréquence respiratoire, saturation du sang veineux en oxygène, fréquence cardiaque, pression artérielle) ;
- Cyanose ;
- **Signes de lutte souvent peu visibles chez ces personnes ayant une ankylose des muscles thoraciques et des déformations rachidiennes - prendre en compte l'état basique ;**
- Bronchospasme / obstruction expiratoire ;
- Hypercapnie.

▪ **Explorations en urgence :**

- Capnie (par voie transcutanée ou gaz du sang veineux) ;
- Radiographie thoracique ;
- Scanner ou / et échographie cardiaque ;
- ECG : trouble du rythme, trouble de conduction ;
- NFS, CRP ;
- Gazométrie.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

- Saturomètre ;
- Surveillance cardio-respiratoire.

▪ **Mesures symptomatiques :**

**L'oxygénothérapie par lunettes nasales
doit être limitée et parcimonieuse
(hypercapnie chronique)**

**Éviter les fluidifiants
(capacités de drainage spontané limitées)**

- Affections respiratoires très rapidement et énergiquement traitées (antibiotiques, kiné non traumatisante...) ;
- Beta2 mimétiques (aérosols de Salbutamol), bromure d'ipratropium, aérosols d'anti-inflammatoires (Budésonide micronisé) ;
- Kinésithérapie respiratoire.

▪ **Traitements spécifiques :**

- L'utilisation de la **VNI** (ou la majoration des temps d'utilisation si la personne a déjà une ventilation non invasive nocturne intermittente) peut être utile, lorsque la maladie s'aggrave, pour assurer une oxygénation correcte ;
- La **Ventilation mécanique après intubation trachéale** est d'indication exceptionnelle. Elle doit être discutée dans le contexte général du patient, son état clinique global, son grade de sévérité avec l'équipe de référence.
Il s'agit d'une intubation qui est potentiellement difficile.
Dans tous les cas, il faut s'enquérir de l'existence de directives anticipées.
- Pas de traitements spécifiques.

► Situation d'urgence 4 : accidents thromboemboliques (phlébite, embolie pulmonaire)

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic :

- Thrombose du membre inférieur : douleur, changement de coloration, douleur à la pression ;
- Signes évocateurs d'embolie pulmonaire.

▪ Évaluer la gravité :

- Sans particularité.

▪ Explorations en urgence :

- Prise de sang (NFS-P, créatininémie ionogramme...)
- D-Dimères-BNP ;
- ECG ;
- Echo-doppler du membre inférieur si possible en cas de suspicion de phlébite ;
- Échocardiographie ;
- Angioscanner si suspicion d'embolie pulmonaire.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring :

Scope multiparamétrique pour évaluer la FC, PA, spO2.

▪ Mesures symptomatiques :

Les poussées d'ossification des membres inférieurs peuvent être responsables de stase veineuse - lymphatique ou de compressions nerveuses.
La prise en charge d'une phlébite dans ce contexte est sans particularité.

▪ Traitements spécifiques :

Traitement classique d'une phlébite et d'une embolie pulmonaire.

Orientation

▶ Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

- La régulation préhospitalière (Samu, centre 15) est nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de cardiologie, service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire.
- Le transport aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétences par admission directe après accord préalable entre praticiens ne doit être réalisé que si ce lieu est proche.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou une ambulance de réanimation de type Smur selon la gravité.

▶ Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

- Médecine, soins continus ou réanimation selon l'atteinte ;
- Au domicile avec l'organisation préférentielle d'une HAD ou d'une équipe de soins à domicile.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou une ambulance de réanimation de type SMUR selon la gravité ;
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- **Les injections intramusculaires doivent être proscrites.**
Les injections intradermiques et sous cutanées sont possibles, en dehors des poussées, mais avec prudence.

Les vaccinations intramusculaires sont exclues.

Les vaccinations sous cutanées strictes peuvent être envisagées, si la FOP est quiescente.

- **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.
- **La vaccination antipneumococcique est contre-indiquée.**

Précautions anesthésiques

- **Si une anesthésie générale est requise, le type d'intubation (naso-trachéal ou oro-trachéal) est discuté au cas par cas.**
- **Éviter toute ouverture forcée de la bouche (risque de poussée avec ankylose temporo maxillaire).**
- **Éviter la succinylcholine (risque d'hyperkaliémie liée à l'immobilisation).**

Pour aller plus loin, cf. référence Orphanaesthesia

https://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/Fibrodysplasia_Ossificans_Progressiva-EN.pdf

Mesures préventives

- Brossage des dents très régulier : une évaluation stomatologique peut-être utile.
- **Éviter :**
 - **les soins dentaires traumatisants ;**
 - **les injections anesthésiques trop profondes ;**
 - **les ouvertures forcées de la bouche.**
- Les poussées d'ossification des membres inférieurs peuvent être responsables de **stases veineuses ou lymphatiques ou de compressions nerveuses.**
- **La prise journalière d'aspirine à doses anti-agrégante (100 mg/j) est souvent conseillée après la puberté.**
- **La chirurgie doit être, dans la mesure du possible, évitée, sauf en cas d'urgence ou pour corriger une attitude vicieuse.**
- Si l'intervention chirurgicale est vitale, **un traitement préventif par AINS peut être discuté pour limiter les ossifications musculaires locales secondaires.**
- **Prévention des chutes :** aménagement du domicile, éviter les sports à risque, port d'un casque pour les jeunes enfants afin d'éviter les traumatismes crâniens.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- Les poussées d'ossification des membres inférieurs peuvent être responsables d'une stase veineuse ou lymphatique 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 ou collants de contention, éviter le port de chaussettes trop serrées...
- La mobilisation douce et régulière est nécessaire (mouvements doux dans l'amplitude, position de fonction en cas d'ankylose pour permettre l'alimentation autonome et la déambulation).
- Les étirements ou mouvements passifs en force doivent être proscrits.
- Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et de son aidant familial.

Don d'organes et de tissus

La FOP ne constitue pas une contre-indication au don d'organes et de tissu.

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis). Dans la littérature, les décès concernent assez souvent des patients jeunes, mais présentant le plus souvent une grande dénutrition et une atteinte de l'appareil respiratoire. L'immobilisation prolongée a un fort retentissement cardiovasculaire, le risque de thrombose des veines profondes des membres est important et les complications thromboemboliques doivent être recherchées.

L'évaluation pré-don du donneur est par conséquent très importante.

Pour un patient ayant une FOP, une greffe d'organe semble délicate car la chirurgie déclenche des poussées d'ossification majeures.

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine ([cf. numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

► **Risque de transmission de la maladie :**

Pas de risque de transmission de la maladie par le don d'organes ;

Pour les tissus, l'analyse de la littérature ne permet pas de conclure formellement pour les muscles et les tendons.

▶ **Risque particulier lié à la maladie ou au traitement :**

Risque d'altération de la fonction respiratoire, lésions trachéales post-traumatiques possibles du vivant du donneur, donc risque de développer chez le receveur ce type de lésion après la greffe (anastomose trachéo-laryngée).

▶ **Don d'organes :**

À discuter en fonction de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis : attention particulière pour évaluer poumons et cœur. La décision de greffe repose donc sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices / risques).

Le prélèvement est parfois difficile du fait des ossifications multiples.

On ne sait si le risque d'ossification (notamment de la trachée) persiste, après la greffe, sur l'organe greffé.

▶ **Don de tissus :**

Contre-indication : peau, muscles et tendons et, de fait, contre-indication aux propositions pour greffes-allogreffes composites vascularisées. On ne sait si les artères et les valves cardiaques ont un risque de calcification après le prélèvement et la réimplantation. Il semble donc préférable de s'abstenir. Le prélèvement de cornées est possible.

Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'ABM : numéros des quatre territoires de régulation (24h sur 24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Numéros en cas d'urgence

Centre national de référence des maladies osseuses constitutionnelles MOC

Site coordonnateur
CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants malades

Responsable : **Professeur Valérie Cormier-Daire**
Réfèrent FOP : **Docteur Geneviève Baujat**

Département de Génétique Institut *Imagine*
149, rue de Sèvres 75015 Paris
Téléphone secrétariat : 01 42 19 27 13, 01 44 49 51 53

E-mail : cr.moc@nck.aphp.fr

Tél. : médecin d'astreinte la nuit et le week-end

Autres centres de référence ou de compétence de la filière OSCAR

Sites constitutifs adultes MOC :

- Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles - Site constitutif
CHU Paris - Pr Martine Cohen-Solal - GH St-Louis Lariboisière F. Widal - Service de
rhumatologie - Centre Viggo Petersen - Hôpital Lariboisière

- Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles - Site constitutif
Professeur Pr Christian Roux - Hôpital Cochin - Service de Rhumatologie B - CHU Paris
Centre - Hôpital Cochin

29 sites de compétence régionaux dont les coordonnées sont sur les sites du CR MOC
de la filière Oscar et sur le site Orphanet

www.orpha.net

Filière de santé maladies rares :

Filière de santé maladies rares Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage : Oscar

www.filiere-oscar.fr



Ressources documentaires :

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Clinical and Genetic Aspects

Robert J Pignolo, Eileen M Shore and Frederick S Kaplan

Orphanet Journal of Rare Diseases, 2011, 6:80

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-6-80>

Ces recommandations ont été élaborées par :

Docteur Geneviève Baujat - médecin référent FOP

Professeur Valérie Cormier-Daire

Centre national de référence des maladies osseuses constitutionnelles
Site coordonnateur -1 - CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades
Département de Génétique - 149, rue de Sèvres 75015 Paris
Téléphone : 01 42 19 27 13, 01 44 49 51 53
E-mail : cr.moc.nck@aphp.fr

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

Docteur Gilles Bagou : anesthésiste-réanimateur urgentiste Samu-69 - centre hospitalier universitaire de Lyon

Docteur Pierre-Géraud Claret : commission des référentiels de la SFMU - urgences médico-chirurgicales hospitalisation (UMCH) unité de surveillance - groupe hospitalo universitaire Caremeau - 30029 Nîmes

Docteur Eric Cesareo : directeur médical adjoint du SAMU 69
Pôle « URMARS » (Urgences - Réanimation médicale - Anesthésie-Réanimation - SAMU)
Groupement hospitalier centre - hôpital Edouard-Herriot - 5, place d'Arsonval
69437 Lyon Cedex 03

Docteur Christophe Leroy : médecin urgentiste - service de gestion des crises sanitaires - département qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Docteurs Francine Meckert et Olivier Huot : service de Régulation et d'Appui de l'ABM

- L'association de patients

Association de patients : Association française sur la Fibrodysplasie Ossifiante Progressive

Maladie de l'homme de pierre / FOP France
contact@fopfrance.fr
www.fopfrance.fr/

Date de réalisation : 10/10/2018