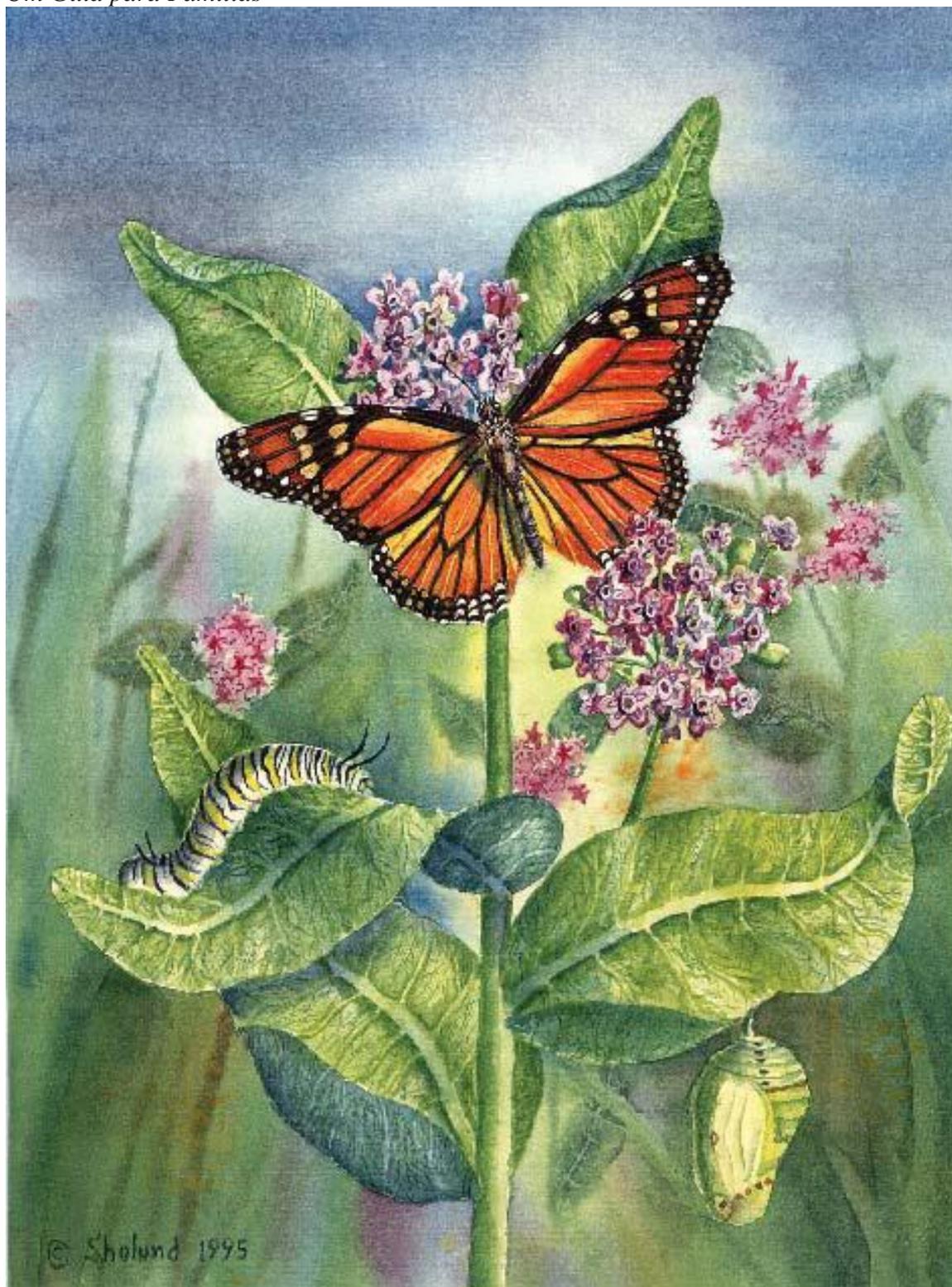


O que é FOP?

Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

Um Guia para Famílias



© International FOP Association (IFOPA) • Winter Springs, Florida
Third Edition, 2009

Editor: Sharon Kantanie

Editores Médicos: Patricia L.R. Delai, M.D., Frederick S. Kaplan, M.D.,
Eileen M. Shore, Ph.D.

Este livro é dedicado a todas as famílias que vivem todos os dias com a FOP .

Sobre a capa

A pintura da capa desse livro é chamada “O círculo da Vida”. Eu tinha vários motivos para escolher esse título para as pinturas das minhas borboletas. A borboleta para mim é um símbolo de esperança e novos começos. É um assunto que cada um pode relacionar e todos já viram uma borboleta. Com o ciclo da monarquia das borboletas, nos mostra as mudanças na vida que também pode ocorrer com FOP

Eu escolhi o trabalho detalhado de uma borboleta em aquarela para mostrar o que pode ser feito depois da minha adaptação com FOP. Eu era um pintor destro até dois anos atrás quando meu cotovelo direito travou, me forçando agora a fazer o máximo das minhas pinturas com minha mão esquerda. Essa pintura foi a primeira vez que fiz uma borboleta monarca de asas abertas usando minha mão esquerda. Eu considero essa uma das mais difíceis borboletas para pintar. Através do meu trabalho, eu também quero mostrar com minha pintura que pessoas com FOP podem ter vidas produtivas. É importante ter um interesse especial em algo, assim como a pintura é para mim.

Jack B. Sholund Bigfork, Minnesota 1995 (for the first edition of *What is FOP? A Guidebook for Families*)

Conteúdo

Prefácio	xi
Introdução	xii
Nota especial para os pais	xv

Capítulo 1

FOP: Apenas o Básico	1
Visão geral	1
Diagnóstico	2
História da FOP	2
Quantas pessoas têm FOP?	4
O osso da FOP e o osso “normal”	4
Como a FOP afeta os músculos.....	4
Psignifica progressiva	5
A procura por respostas – A pesquisa sobre a FOP.....	5

Capítulo 2

Coisas a serem evitadas e alternativas.....	6
Injeções intramusculares e imunizações	6
Cirurgias	7
Quedas	10
Medo	11

Capítulo 3

Surtos	12
O que causa um surto?	12
Formando osso	12
Calombos e inchaços	13
FOP e dor	14

Capítulo 4

FOP e mobilidade	16
Como a FOP afeta a mobilidade	16
Pessoas diferentes são afetadas de forma diferente.....	16

Há algo que possa ser feito pra ajudar uma pessoa com FOP a manter sua mobilidade?	17
Atividades físicas	17
Locomoção	18

Capítulo 5

O mundo da medicina	21
Introdução	21
Escolhendo um médico.....	21
Ajudando seu médico a ajudar você melhor.....	21
Formas de compartilhar informações médicas.....	22

Capítulo 6

Tomando decisões sobre tratamentos na FOP.....	25
Introdução	25
Sim, é um pouco confuso.....	26
Introdução aos corticosteróides (prednisona) e aos medicamentos antiinflamatório..	26
Prednisona	26
Inibidores da Cox-2 e NSAIDS (Drogas antiinflamatórias não esteróides)	28
O que são aminobifosfonatos e por que podem ser úteis no tratamento da FOP? (Pamidronato e Zoledronato)	29
O sistema imunológico e por que o montelukast (Singulair) pode ser útil no tratamento da FOP	32
Relaxantes musculares.....	32
FOP e os estudos clínicos com medicamentos.....	33
O que fazer com um surto comum	33
O futuro do tratamento da FOP	34
Considerações sobre tratamentos potenciais para surtos e traumatismos.....	35

Capítulo 7

Emergências	38
Avaliando uma emergência	38
Se uma cirurgia for necessária	39
Como lidar com outros traumatismos.....	41

Capítulo 8

Tratando a dor aguda e crônica	42
Introdução	42
Tenha estas coisas em mente.....	42
Opções disponíveis e onde buscar ajuda.....	43

Como se relacionar com a dor	44
Medicina complementar	45
Diário da dor	47
Conclusão	48

Capítulo 9

Preocupações com a boca e os dentes.....	50
Quando a mandíbula costuma ser afetada na FOP?	50
Cuidados preventivos com os dentes	50
Comendo	52
Se há um jeito de comer... ..	52
Criando um espaço “extra”	55
Minimizando os riscos durante procedimentos odontológicos - começando bem....	57
Minimizando os riscos durante procedimentos odontológicos - anestesia	57
Minimizando os riscos durante procedimentos odontológicos – resolvendo o problema.....	58
Ortodontia e FOP	58
Onde obter aconselhamento	59
Uma nota final	60

Capítulo 10

FOP e respiração	61
Um apanhado geral	61
Um estudo	61
Quando consultar um pneumologista.....	62
Pneumonia	63
Incentivando a boa respiração	64

Capítulo 11

A FOP e a gripe	65
Influenza	65
Riscos para pessoas com FOP que pegam a gripe	65
Prevenção é o melhor remédio.....	67
Se você ficar doente	68

Capítulo 12

Pedras nos rins.....	69
O que é uma pedra no rim?.....	69
Pessoas com FOP e pedras nos rins	69
Diagnóstico e tratamento	70

Recomendações	70
---------------------	----

Capítulo 13

Tópicos de saúde variados – da cabeça aos pés	72
Perda de audição	72
Piercing nas orelhas e corpo e tatuagens	72
Dores de cabeça	73
Leite é bom	73
A importância da vitamina D	74
Inchaço submandibular (no queixo)	74
FOP e a coluna	74
Inchaço dos membros.....	76
Ossos quebrados	77
Fique confortável	77
Úlcera de pressão	79
Ossos extra abaixo do joelho – Osteocondromas	80
Ciclos menstruais	80
O clima parece afetar a FOP?	80

Capítulo 14

Genética	81
DNA-Os tijolos que nos constroem	81
O alfabeto genético	81
Como uma pessoa adquire a FOP.....	82
Irmãos	82
Herdando a FOP	82
Gravidez e FOP	83

Capítulo 15

O gen FOP	85
O gen FOP – O que este gen faz?.....	85
Encontrando a alteração genética.....	85
O gen FOP e o futuro das pesquisas sobre a FOP.....	86
A grande pergunta – Agora que o gen da FOP é conhecido, quanto tempo vai demorar para que tratamentos efetivos estejam disponíveis.....	88
FOP e outras doenças ósseas	88
Teste genético para a mutação da FOP	89

Capítulo 16

Famílias encontrando os desafios da FOP	90
---	----

Capítulo 17

Encontrando a montanha mágica: A vida de nossa família com a FOP98

Capítulo 18

Meus filhos110

Capítulo 19

Minha irmã e eu 113

Capítulo 20

Vivendo com a FOP: Quando querer não é o bastante 114

Capítulo 21

Encorajando a independência: Sendo pais de uma criança com FOP 119

Capítulo 22

Redefinindo a independência: Adultos com FOP.....123

Capítulo 23

FOP e a escola: apanhado geral e discussão 128

Segurança 129

Compreensão 130

Equilíbrio 132

Recursos 132

Defesa de interesses 134

Capítulo 24

FOP e a escola: idéias e recursos 137

Pré-escola, Jardim de infância e escola elementar 137

Escola secundária e transições 141

Educação superior e estágio 143

Como encontrar itens úteis 144

Leis americanas (EUA) para estudantes com incapacidades 144

Prefácio

A vida não prepara você para a fibrodysplasia ossificante progressiva.

Nossa filha Miranda Friz foi diagnosticada com FOP em 19 de Abril de 2007. Miranda tinha 2 anos e 3 meses na época, era uma criança vivaz e divertida. Procurando sobre FOP, descobri que nossa filha tinha essa doença, foi um choque profundo para mim e meu marido. Descobri que a nossa reação era aquela esperada por pais naquela situação. Por semanas após o diagnóstico, sentíamos como se o nosso mundo tivesse implodido. Nos desesperamos, estávamos raivosos e pensando em como aquilo era possível ter acontecido com nossa filha que tanto amávamos...

Mas enquanto lidávamos com aquelas emoções difíceis, Miranda alegremente continuava sua vida – ela ria, jogava, gritava, jogava comida no chão, brincava com seus brinquedos, e fazia as coisas típicas de menininha. Depois de algum tempo, Peter e eu começamos a perceber que se quiséssemos continuar a prosperar, teríamos que aprender a lidar com a FOP. Não podíamos deixar nos levar. Começamos a questionar: Como podíamos manter Miranda segura? Ela poderia continuar brincando com seu irmão mais velho? Andar de bicicleta? Andar na rua? E na escola? Havia tantas questões e precisávamos de respostas.

Nesse momento, já éramos membros da Associação Internacional da FOP, e vimos que a IFOPA estava ali para ajudar. Como de praxe, a IFOPA tinha um *Guia para Famílias* super útil disponível no site. Com muita consternação, mas com muita determinação, imprimimos o guia e começamos a ler. Algumas informações contidas no guia era estressante, e tivemos que pular algumas partes para mantermos nosso equilíbrio. Para a maioria das partes, entretanto, estávamos agradecidos e livres para termos o conhecimento das informações vitais que precisávamos. A beleza singular do guia, foi reconhecer que era comum os desafios enfrentados por cada um com FOP, cada família podia determinar o melhor caminho para suportar e proteger seu querido com FOP.

O guia foi um recurso precioso para nós. E ainda, podíamos perceber que estava um pouco desatualizado, com múltiplas referências em quão difícil era a pesquisa sobre a FOP, e como a descoberta da causa genética era tão importante para encontrar a cura... De fato, até então, a mutação genética que causa a FOP, foi descoberta depois de um ano! Pesquisadores galgaram passos tremendos, concretizando a profecia do guia original.

Recentemente, tivemos o prazer de saber que um membro de longo tempo da IFOPA, Sharon Kantanie estava no processo de revisão do guia. A versão que você está para ler é fruto de esforços de Sharon, como escritora e editora, e está muito atualizado. Está bem amplo, e contém explicações dos avanços mais importantes do conhecimento científico. O guia também direciona perguntas frequentes sobre a vida com FOP, tal como, se piercing no

corpo ou na orelha são seguros, como crianças com FOP podem frequentar escola, e como pessoas com FOP podem ser imunizados.

Adicionando a assuntos práticos, o guia novo contém discussões sobre lidando com FOP. Eu particularmente gosto da sessão que contém “Famílias conhecendo os desafios da FOP”. Eu percebo que foi uma grande idéia incluir uma sessão como essa, porque para mim, foi super útil saber como outras famílias lidaram com o diagnóstico da FOP. Essa sessão é um bom caminho para ver como pessoas com FOP superam os desafios, e serve também para apresentar alguns membros ilustres da comunidade FOP.

Depois do diagnóstico da FOP, você pode sentir, como dissemos, que a terra sumiu dos seus pés. Felizmente, *O que é FOP? Um guia para famílias*, pode te auxiliar a ter a terra sob seus pés novamente, e auxiliar seu amado com FOP não somente a viver, mas viver bem.

Karen Munro, Julho de 2008

Introdução

Imagine que de repente você foi transportado para um novo lugar, no qual todos falam uma língua estranha e nada parece familiar. Você tem muitas perguntas, mas nenhuma resposta. Parece que a vida jamais voltará a ser a mesma. Frequentemente é assim que se sentem os pais quando recebem a notícia de que seu filho tem FOP.

Este manual é direcionado aos pais e famílias de crianças que tem FOP – não por serem eles os únicos a quem este manual interessa, mas por terem sido negligenciados no passado e incapazes de encontrar algo que os ajudasse a entender o que estava ocorrendo com seu filho.

Os tópicos médicos apresentados na primeira parte deste livro tentam antecipar perguntas que as famílias podem ter ou situações médicas que podem ocorrer. Algumas generalizações foram feitas utilizando as informações clínicas e de pesquisa mais recentes numa tentativa de ajudar os pais a antecipar as necessidades de seu filho. Ao mesmo tempo é importante que se saiba que apesar de haverem características da FOP que estão presentes em quase todas as pessoas afetadas, a FOP pode afetar as pessoas de forma diferente. As diferenças entre os indivíduos com FOP podem alterar os potenciais riscos ou benefícios de um medicamento ou opção de tratamento. A decisão final sobre o tratamento deve ser tomada por você e seu médico.

Para mais informações a respeito do tratamento de surtos (flare-ups), por favor, consulte “Os Cuidados médicos na fibrodysplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento” disponível no site www.ifopa.org ou através de contato com o consultório do Dr. Frederick Kaplan na Escola de Medicina da Universidade da Pensilvânia no telefone – 00- XX-1- 215-294-9145. Você poderá ainda enviar um e-mail para a sua assistente Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.

A FOP não é apenas um diagnóstico médico. É também uma doença que afeta vários outros aspectos da vida. Por esta razão, a terceira edição de *O que é FOP? Um Guia para Famílias* possui agora artigos sobre os desafios que as famílias que lida com a FOP enfrentam, como por exemplo os efeitos da FOP na vida da família, promover a independência de seus filhos, redefinir a independência no caso de adultos com FOP, comunicar as necessidades especiais aos professores na escola de forma que a escola seja um ambiente seguro e produtivo para o aprendizado, e encontrar recursos para ajudar a enfrentar os desafios da FOP. Ao ler estes artigos tenha em mente que eles representam reflexões pessoais de famílias, que dizem respeito às suas situações de vida. Os leitores devem sempre conversar com os membros de suas famílias e com profissionais nos quais têm confiança antes de tomar decisões para seus filhos e suas famílias.

A terceira edição do guia da FOP vem em um bom momento na história da FOP. O gene que causa a doença foi encontrado, associações foram criadas em vários países e médicos de todo o mundo mostraram interesse na FOP. A esperança de um tratamento ou uma cura está também mais forte do que nunca.

Nota aos leitores

Alguns dos capítulos que se seguem fazem referência a pessoas com FOP e suas famílias. A idade destas pessoas é a idade que elas tinham no momento em que cada artigo foi escrito (em alguns casos há bastante tempo como Janeiro de 2007). Embora este livro esteja sendo publicado em 2009, uma decisão consciente foi tomada no sentido de preservar a vida e os sentimentos no presente.

Se você é pai de uma criança que foi diagnosticada recentemente, talvez você deseje processar a informação contida neste livro gradualmente. A estrutura deste livro foi criada de forma que a informação que você mais precisa venha primeiro – sessões como “Apenas o básico” e “Coisas a serem evitadas e alternativas”.

Caso você não deseje ir além dos primeiros capítulos do livro em sua primeira leitura, talvez você goste de pular ao capítulo 16, “Famílias encontrando os desafios da FOP”, um artigo no qual perguntamos a dez famílias de pessoas com FOP o que elas têm a dizer a família de uma criança recém diagnosticada ou o que eles gostariam que alguém tivesse dito a eles. Todos nós já estivemos na situação em que você está agora, e de alguma forma nós sobrevivemos. Esperamos que você possa aprender algo com as nossas experiências que o faça se sentir menos sozinho diante de um diagnóstico tão raro quanto o da FOP.

Nossos agradecimentos especiais às pessoas abaixo que nos ajudaram com este livro:

Kelly Alexy
Tonya Barnes
Myra Bellin
Béatrice 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
Maira Liljesthröm
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

1.

FOP: Apenas o básico

Informações sobre a fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) podem parecer opressivas e cheias de novos e diferentes termos médicos. Se você é pai de uma criança recém diagnosticada, a FOP pode também parecer muito assustadora. Por este motivo, vamos começar com algumas informações básicas.

Visão Geral

Fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) é uma doença genética rara na qual o corpo produz ossos extra em locais nos quais ossos não deveriam se formar. Os ossos a mais se desenvolvem no interior dos músculos, tendões, ligamentos e outros tecidos conectivos. Esta formação de ossos fora do esqueleto é comumente chamada pelos médicos de “ossificação heterotópica”. Em pessoas com FOP, pontes de ossos extra se formam através das articulações (juntas do corpo) e acarretam rigidez, bloqueio e imobilidade permanente. De certa forma, pessoas com FOP têm um esqueleto extra.

A doença frequentemente se inicia no pescoço e ombros e progride pelo dorso, tronco e membros do corpo. Além disso, os dedos grandes dos pés (háluces) costumam apresentar malformações (curtos, dobrados e algumas vezes curvados para dentro) que são sempre associados à doença e podem ser observados ao nascimento. Apesar das malformações dos dedos grandes dos pés causarem alguns problemas, elas servem como um sinal precoce e importante para o diagnóstico da FOP, antes do surgimento dos ossos extra.

Apesar da FOP ser uma doença congênita, o que significa que a doença começa antes do nascimento, os ossos extra não surgem antes de nascer. Os sintomas da FOP, incluindo a formação de ossos, geralmente se iniciam durante as duas primeiras décadas de vida. A maioria das pessoas afetadas sabem que têm FOP antes dos 10 anos. Inchaços inflamados (e as vezes dolorosos), tipicamente nos ombros e às vezes no couro cabeludo ou na cabeça, costumam ser os primeiros sinais da FOP. Os inchaços podem eventualmente desaparecer, mas costumam deixar em seu lugar um novo pedaço de osso maduro. Pessoas com FOP apresentam diferentes graus de formação de novos ossos. Em algumas pessoas o progresso é rápido enquanto em outras é mais gradual. Apesar de parecer haver um padrão de progressão da doença, em cada caso o grau exato de progressão é imprevisível. Por exemplo, a formação de ossos extra tende a ocorrer no pescoço, ombros e parte alta das costas cedo na vida e os quadris e joelhos na adolescência ou no início da idade adulta.

Diagnóstico

Como foi dito anteriormente, a maioria das pessoas com FOP nascem com os dedos grandes dos pés malformados e estes costumam ser curtos, dobrados e às vezes curvados para dentro. Este é o primeiro sinal da FOP, e seu significado é geralmente desconhecido, por ser a FOP uma doença tão rara. É muito raro uma criança nascer com esta anormalidade nos dedos grandes dos pés, porém o diagnóstico de FOP não pode ser feito baseado apenas na observação desta anormalidade. O diagnóstico conclusivo da FOP depende de teste genético (algo muito novo e que só está disponível após a descoberta da alteração genética específica que causa a doença) e da observação de outros sintomas associados a FOP. Os ossos extra geralmente aparecem em radiografias simples. Para mais informações sobre o teste genético, por favor consulte o capítulo 15, “O gene FOP”.

Tipicamente, antes dos 10 anos de idade, edemas que parecem tumores surgem no pescoço e nas costas. O surgimento dos primeiros ossos na FOP pode ocorrer em uma área diferente do corpo, particularmente se precedido por trauma.

No início, as áreas afetadas podem estar vermelhas, dolorosas e às vezes quentes ao toque. Estes são os sintomas comuns de uma inflamação. Alguns pais percebem que seus filhos apresentam também febre baixa.

Ainda hoje, por ser a FOP uma doença tão rara, muitos médicos não fazem corretamente o diagnóstico das crianças com a doença. O processo de diagnóstico as vezes leva meses ou até mesmo anos pois muitos médicos não estão familiarizados com a FOP. As hipóteses diagnósticas que são dadas às famílias mais comumente são câncer e fibromatose (um tipo de tumor benigno). Infelizmente, os diagnósticos errados e a demora no diagnóstico correto podem causar grande prejuízo, levando a exames inadequados como biópsias, que podem causar surtos e permanente imobilidade, além de tratamentos inapropriados como a quimioterapia.

História da FOP

FOP ou fibrodissiplasia ossificante progressiva significa “tecido conectivo mole que progressivamente se transforma em músculo”. Os primeiros casos documentados datam do século 17 e 18. Em 1692, o médico francês Guy Patin encontrou um paciente com FOP e descreveu seu encontro em seus relatórios. Em 1736, o médico inglês John Freke descreveu longamente um adolescente cujo diagnóstico incluía inchaços em todo o dorso.

A doença ficou conhecida como miosite ossificante progressiva, o que significa “músculos que progressivamente se transformam em osso”. O nome foi oficialmente modificado para fibrodissiplasia ossificante progressiva nos anos 70 pelo Dr. Victor McKusick da Escola de medicina da Universidade Johns Hopkins, considerado o “pai da Medicina Genética”. Esta mudança ocorreu por considerar que outros e não apenas os tecidos moles (ou fibrosos) além dos músculos (por exemplo tendões e ligamentos) são

substituídos por osso.

Quantas pessoas têm FOP?

Estima-se que a FOP afete aproximadamente 3.300 pessoas em todo o mundo, ou aproximadamente 1 a cada 2 milhões de pessoas. Esta estatística pode ser melhor compreendida através do seguinte exemplo: se um grande estádio de futebol abriga 100.000 torcedores, seria necessário encher aproximadamente 20 estádios de futebol para encontrar uma pessoa que tem FOP. No presente momento, os pesquisadores têm conhecimento de aproximadamente 700 pessoas com FOP em todo o mundo.

O osso da FOP e o osso “normal”

O osso extra na FOP se forma pela transformação progressiva dos tecidos moles em cartilagem e osso. É um processo semelhante ao que ocorre quando há uma fratura e o osso se consolida e é idêntico ao processo através do qual o osso se forma normalmente em um embrião. Na FOP, a anormalidade não está em como os ossos se formam, mas sim no momento e na localização destes ossos.

Uma vez maduro, o osso extra da FOP é idêntico ao osso normal exceto por sua localização anormal. O osso é forte, pode suportar peso, e irá responder ao estresse mecânico da mesma forma que um osso normal o faz. Na verdade, se um osso extra se quebrar, ele irá responder exatamente igual a um osso normal e se consolidará normalmente.

Como a FOP afeta os músculos

Algumas vezes uma explicação sobre a FOP poderá ser simplificada dizendo-se apenas que os músculos se transformam em ossos. Porém esta não é exatamente uma descrição correta do processo que ocorre. O que sabemos atualmente sobre o processo que ocorre foi aprendido através do estudo de biópsias, observação de esqueletos de pessoas com FOP e das pesquisas feitas no laboratório.

Um dos primeiros eventos que acontecem durante o curso de um surto (flare-up) é uma invasão de linfócitos e macrófagos, que são glóbulos brancos especiais e que costumam ser os “caras bonzinhos” do sistema imunológico, lutando contra infecções e nos ajudando a nos curar. Assim que estes glóbulos brancos invadem a área, o tecido muscular começa a morrer. Outros tecidos afetados incluem os tendões (que conectam os músculos aos ossos), ligamentos (que conectam ossos a outros ossos através das articulações), fascia (Um tecido fino que envolve os músculos) e aponeuroses (tecidos conectivos que juntam grandes grupos de músculos). Quando o tecido muscular é destruído, outras células (células tronco especiais que estavam em repouso) começam a se dividir e se multiplicar e então envolvem e invadem o músculo restante. Eventualmente, o tecido conectivo é transformado em cartilagem e então em osso. As vezes o processo é muito rápido e às vezes gradual. O grau de formação de osso para diferentes surtos pode variar muito, dependendo de qual músculo é envolvido, do estímulo que acarretou o surto, do sistema imunológico, e de muitos outros fatores.

P significa progressiva

Infelizmente a FOP não melhora com o tempo. O “P” na sigla FOP significa “Progressiva.” Isto quer dizer que a FOP irá progredir, ou piorar, conforme a pessoa envelhece. Como a FOP é parte da composição genética de uma pessoa, pessoas que nascem com FOP nascem com a doença, mesmo que os ossos extra ainda não tenham se aparecido ao nascimento. Assim, as pessoas com FOP não irão superar a doença. Da mesma forma, os ossos extra que foram produzidos pela FOP não irão desaparecer.

O corpo de uma pessoa com FOP não faz ossos extra o tempo todo. Quem tem FOP pode passar meses ou anos sem um surto (flare-up). No entanto há sempre a chance de um osso extra se formar, sem qualquer aviso prévio (“surto espontâneo”) ou após trauma, como uma batida, queda, distensão muscular, ferimento, injeções intramusculares, cirurgias, ou mesmo algumas viroses. Não está claro por que a doença às vezes está ativa e outras vezes quieta e inativa.

A procura por respostas – A pesquisa sobre a FOP

A pesquisa sobre a FOP é um trabalho de detetive. Os principais objetivos são encontrar o caminho exato através do labirinto genético para identificar o gene danificado que causa a FOP (que já foi feito) e usar este conhecimento para entender o que desencadeia os efeitos da doença e desenvolver tratamentos melhores e finalmente uma cura.

Embora grande parte das pesquisas em FOP ocorram na Escola de Medicina da Universidade da Pensilvânia, na qual existe um laboratório de pesquisas dedicado a FOP a busca por respostas é parte de um esforço mundial feito por vários indivíduos e grupos de pesquisa nos últimos quinze anos. Os membros científicos do Consócio Internacional de Pesquisas na Austrália, Brasil, França, Alemanha, Coreia, Reino Unido, e dos Estados Unidos identificaram famílias multigeracionais que ajudaram a descobrir o gene da FOP, bem como a fazer outras importantes contribuições para as pesquisas. Pessoas com FOP doaram generosamente seu sangue e amostras de tecido e ajudaram a levantar os fundos que são necessários para sustentar as pesquisas. Na verdade, a maior parte das pesquisas sobre a FOP é subsidiada pelas famílias FOP, seus amigos e suas comunidades. As pesquisas sobre a FOP são o esforço de um time, que jamais poderia ser verdade sem as realizações de todos os envolvidos.

2. Coisas a serem evitadas e alternativas

Vamos encarar. O que você mais queria era evitar a FOP. Mas uma vez que isto não é possível, por favor, preste bastante atenção nas coisas que as pessoas com FOP precisam evitar.

Injeções intramusculares e imunizações

Injeções no músculo (intramuscular ou injeções IM) podem ser perigosas e podem causar um surto (flare-up) e a formação de osso no local. Apesar deste tipo de injeção nem sempre levar a novos episódios de formação de ossos, não é possível prever quando estas injeções irão resultar em um problema e quando não irão. Como resultado, as injeções no músculo devem ser sempre evitadas.

Imunizações e anestesia local (anestesia dada diretamente na área que precisa ser tratada) são dois tipos de injeção comumente aplicadas no músculo. Um pequeno estudo do histórico de imunizações em crianças com FOP revela as informações mais precisas que temos sobre a probabilidade de injeções intramusculares como estas acarretarem surtos. (A maioria das crianças já recebeu suas vacinas quando a FOP é diagnosticada, e como resultado já foram expostas a risco). Enquanto muitas pessoas não relataram complicações após vacinas administradas por via intramuscular, aproximadamente 1/3 das pessoas que tomaram a vacina tríplice (DPT - difteria, tétano e coqueluche) apresentaram surtos em algumas horas. Na verdade, em alguns casos, a FOP foi suspeitada pela primeira vez porque a criança teve uma reação adversa estranha a vacina tríplice.

Felizmente há formas seguras de administrar a maioria das vacinas sem precisar recorrer a uma injeção intramuscular. Algumas vacinas, incluindo as que são tipicamente administradas no músculo, podem ser administradas por via subcutânea (sob a pele). Exemplos de vacinas que podem ser administradas por via subcutânea incluem sarampo, caxumba, rubéola e hemophilus influenza. A vacina contra a pólio pode ser administrada oralmente (por boca). As injeções e vacinas que são administradas por via subcutânea (sob a pele) parecem praticamente isentas de risco. Por exemplo, exames de sangue costumam se feitos rotineiramente sem qualquer problema em pessoas com FOP. Para uma administração mais segura de injeções, alerte a pessoa que estiver aplicando a injeção sobre o risco de injeções intramusculares e trauma. Peça para que seja usada agulha pequena, semelhante a que é usada em procedimentos para diabéticos que precisam de injeção de insulina.

Deve ser dada grande atenção ao fato de se evitar a vacina tríplice, que pode ser administrada apenas por via intramuscular. Os médicos do CDC (Centro de Controle de Doenças nos EUA) acreditam que a administração subcutânea desta vacina pode causar dano sério à pele ao redor da região da injeção. Por este motivo, a tríplice (DPT) não deve ser dada sob a pele. A coqueluche (tosse comprida), que se previne por esta vacina pode ser tratada com antibióticos caso ocorra e também é extremamente rara. Finalmente, o risco de tétano é também muito pequeno, a menos que a criança sofra um trauma que a predisponha a doença. Caso isto aconteça, a globulina hiperimune deve ser dada por via intravenosa (dentro da veia) para prover imunidade. A imunização contra o tétano apenas pode ser dada por via subcutânea.

Também pode ser considerada interessante administração subcutânea da vacina contra a Hepatite B. Normalmente esta vacina também é administrada por via intramuscular. Existem também vacinas contra a gripe (influenza) e pneumonia. Da mesma forma que as vacinas da infância, estas vacinas, que são também tipicamente administradas no músculo, também podem ser aplicadas por via subcutânea (sob a pele). Veja o capítulo 11, “A FOP e a gripe”, para mais informações.

Nos Estados Unidos, todos os estados requerem vacinação em dia para que as crianças entrem na escola. Entretanto, todos os estados oferecem isenções a estes requerimentos. O risco das vacinas da infância quando aplicadas no músculo para quem tem FOP, é o suficiente para se obter uma isenção. Outros países têm regras similares. Por favor, entre em contato com seu médico ou sistema de saúde para mais informações.

Caso você tenha alguma pergunta, entre em contato com um dos médicos listados neste livro. Uma lista de médicos especialistas pode ser encontrada no capítulo 28, “Médicos especialistas ao redor do mundo”.

Cirurgia

A cirurgia é algo que deve ser evitado, a menos que seja absolutamente necessária.

Frequentemente a cirurgia é considerada uma opção para pessoas com FOP (ao menos sugerida) por profissionais que desconhecem os riscos, no sentido de remover os ossos extra e tentar melhorar a situação do paciente. Entretanto, a intervenção cirúrgica para remover os ossos extra ou tentar melhorar as condições do paciente frequentemente resulta exatamente na situação oposta: o crescimento de ossos mais robustos e a piora da situação do paciente. Novos ossos irão certamente crescer e piorar a mobilidade. Com um entendimento maior sobre as bases genética e moleculares que envolvem a FOP, talvez a remoção segura dos ossos extra venha a ser possível. No presente momento entretanto, este tipo de cirurgia deve ser evitada pelos grandes riscos envolvidos. Além do alto risco de surtos adicionais, existe um alto risco de complicações pós cirúrgicas como infecção e flebite (uma inflamação de

uma veia). Isto é especialmente verdadeiro nos casos de cirurgias dos membros inferiores. Também é importante notar que este tipo de intervenção cirúrgica costuma falhar e é difícil a reposição de um grupo de articulações nos membros inferiores sem afetar o balanço e a postura.

Apesar de cirurgias geralmente tornarem a FOP pior por fazer o corpo gerar mais ossos, situações de emergência podem existir, nas quais uma cirurgia seja necessária, como uma apendicite ou uma pedra na vesícula. Apesar de este tipo de cirurgia poder provocar um surto da FOP, o risco de morte envolvido nestas situações de emergência justificam a cirurgia.

As diretrizes abaixo podem ser úteis quando se necessita lidar com cirurgias na FOP. Algumas sugestões envolvem planejamento antecipado de forma que você possa estar preparado caso uma emergência ocorra.

- Esteja ciente dos riscos da formação de novos ossos após traumas no sistema musculoesquelético ou cirurgia.
- Evite cirurgias eletivas (que não sejam por urgência médica) no sistema musculoesquelético. Apesar da remoção de ossos ser possível, eles frequentemente voltam a crescer e acarretam problemas que são geralmente piores do que a situação original. Procedimentos cirúrgicos para aumentar a mobilidade não funcionam.
- Peça ao seu médico de família para ajudar você a marcar uma consulta com um pneumologista e talvez com um anestesista local, que possam trabalhar em um plano seguro para a administração de anestesia geral para você caso ocorra uma emergência. Como as pessoas com FOP têm características respiratórias peculiares e/ou fusão da mandíbula você irá desejar planejar tudo antecipadamente, de forma que você terá um plano pronto em caso de emergência. Este plano ficará na sua ficha médica e uma cópia deve ser dada a você, para que você a tenha sempre, principalmente se estiver fora de sua cidade. Você também poderá desejar consultar o Dr. Zvi Grunwald, um anestesista que já tratou muitos casos de FOP, para mais informações. Ele pode ser encontrado no telefone 00-XX-1-215-955-6161 ou no e-mail zvi.grunwald@jefferson.edu .
-
- Caso uma cirurgia de emergência seja necessária, deve ser feito planejamento cuidadoso e gerenciamento dos problemas das vias aéreas . Os problemas devem ser reconhecidos e os planos implementados.
- Evite injeções intramusculares.
- É importante notar que em todas as situações médicas você esteja preparado para educar os médicos, técnicos de situações de emergência médica, e o pessoal do hospital para cuidar de uma pessoa com FOP. Considere organizar informações médicas personalizadas sobre a FOP e outras necessidades médicas antecipadamente. Ter estas informações em suas mãos ajuda a reduzir o stress e e em alguns casos dá a oportunidade de um tratamento melhor. Para obter um “Fichário médico mundial”, que é um sistema de organização para documentos médicos, entre em contato com o escritório da IFOPA através do e-mail together@ifopa.org ou ligue para 00-XX-407-365-4194.

Leia o capítulo 7 , “Emergências” para mais informações sobre cirurgias e FOP, bem como sugestões adicionais para a comunicação com profissionais médicos sobre os aspectos únicos da FOP.

Quedas

Ninguém cai porque quer. As quedas acontecem. Na infância, elas ocorrem quando brincamos. Na idade adulta, elas costumam acontecer conforme os ossos extra interferem no balanço corporal. Infelizmente as quedas são um sério risco para quem tem FOP. As quedas podem acarretar surtos, ou em casos muito severos causam traumatismos cranianos, perda de consciência, convulsões, danos no pescoço ou na coluna e até mesmo a morte. Um estudo demonstrou que as pessoas com FOP têm duas vezes mais chance de sofrer sérias conseqüências de quedas quando comparadas a pessoas que não têm a doença.

A habilidade de manter o equilíbrio do corpo é necessária para uma marcha estável (habilidade de caminhar) de uma pessoa. Infelizmente, inúmeros fatores reduzem esta habilidade em uma pessoa com FOP. Pela flexibilidade diminuída do pescoço e da parede torácica, a capacidade visual é reduzida a um campo visual limitado. Ainda que uma mensagem sensorial alerte o paciente quanto a uma situação perigosa, a resposta motora é limitada devido à fusão das juntas e ao envolvimento muscular. A restrição de mobilidade pela fusão do pescoço, tronco e membros também diminui de forma importante os mecanismos de equilíbrio e as respostas do corpo que protegem contra quedas.

Entretanto, há coisas que podem ser feitas para tornar o ambiente mais seguro e diminuir os riscos de queda:

- Remover do chão coisas que podem fazer uma pessoa tropeçar (papéis, livros, roupas, sapatos, etc).
- Usar ceras antiderrapantes em pisos de madeira.
- Remover ou limitar o uso de tapetes. Use fita aderente dupla-face para evitar que tapetes escorreguem.
- Instale barras de apoio perto do toalete e na banheira ou chuveiro.
- Use tapetes antiderrapantes no banheiro. Você também pode considerar interessante o uso de cerâmica não vitrificada nestes locais, uma vez que ela torna mais difícil que uma pessoa caia caso o piso esteja molhado.
- Melhore a iluminação da sua casa. Considere a possibilidade de instalar luzes noturnas em sua casa para adicionar iluminação extra à noite. Algumas destas luzes podem até mesmo acender sozinhas quando escurece.
- Instale corrimões e luzes em todas as escadas.
- Remova as “rodinhas” dos móveis. Tire qualquer móvel que seja instável quando se apóia nele.
- Tenha certeza que fios ou cabos de força não estejam em áreas de passagem.
- Cheque regularmente a visão e a audição (sua ou de seu filho).
- Saiba se os remédios que você (ou seu filho) está tomando podem causar sonolência

ou interferir com o equilíbrio.

- Cuidado com os animais de estimação!
- Use sapatos que calcem bem e que possam prover um bom equilíbrio.
- Use utensílios para ajudar a caminhar (muletas, bengalas, andadores, etc).

Medo

De certa forma, o medo pode ser a coisa mais difícil de se evitar. A incerteza da FOP pode fazer você ter medo do que poderá acontecer. Você aprendeu rapidamente que batidas, quedas, injeções intramusculares e cirurgias que não seriam um problema para qualquer outra pessoa podem acarretar surtos de FOP e também que a FOP pode atacar misteriosamente, sem qualquer motivo. Principalmente quando a FOP é algo novo em sua vida, é difícil não ficar com medo dos surtos e se perguntar se há algo que você poderia ter feito para mudar a situação, de forma que um surto em particular não tivesse acontecido. Algumas vezes, nossas emoções podem ser nossos maiores inimigos. Viva um dia de cada vez e tente não ser tão duro com você mesmo. Apesar de saber que a FOP irá mudar a forma como você e sua família vivem, você aprenderá a ajustar sua nova forma de vida, com determinação, força e coragem.

3. Surtos ou “Flare- ups”

Um surto ou “flare-up” é o nome comum para os sintomas da FOP em atividade. Os tópicos que se seguem foram escritos para ajudar você a entender mais sobre os sintomas peculiares à FOP, bem como saber como lidar com eles.

O que causa um surto?

A resposta simples é que nós não sabemos exatamente qual o processo de base que acarreta um surto. Um surto pode começar como resultado de um trauma (uma queda, batida, traumatismo, distensão muscular, injeção, cirurgia, etc). Entretanto, há também momentos nos quais, apesar de ter ocorrido um trauma, o surto não ocorre. Muitas vezes um surto poderá se iniciar sem razão aparente. Com base em evidências que sugerem uma ligação entre a gripe (e talvez outras viroses) e os surtos, é possível que ao menos um gatilho para os surtos de FOP possa estar baseado no sistema imunológico. Esta explicação faz sentido, uma vez que inchaço e inflamação são reações do sistema imunológico. Entretanto, no presente momento, as características imunológicas da FOP são pouco compreendidas.

Formando ossos

Um surto ocorre quando o corpo começa a formar um novo osso, porém nem todos os surtos resultam em um processo completo (isto é, na formação de um osso). Ninguém sabe o que inicia este processo, mas uma vez que se inicia surge a inflamação, inchaço dos tecidos e desconforto. Apesar dos surtos serem geralmente dolorosos, o grau de dor pode variar. Além disso, algumas vezes o indivíduo não se sentirá bem e pode ter febre baixa.

Um único surto pode durar até 6 a 8 semanas ou às vezes até mais. Múltiplos surtos podem ocorrer durante um período ativo de FOP. Como foi dito anteriormente, a duração de um surto geralmente depende de qual músculo está envolvido, do estímulo que desencadeou o surto, do sistema imunológico e de muitos outros fatores que nós ainda não compreendemos por completo.

Atualmente, não existe remédio ou tratamento que possa parar o processo de formação óssea uma vez que ele tenha se iniciado. Entretanto, um médico pode prescrever remédios que possam ajudar a minimizar o surto (de forma que talvez menos osso seja formado) e para ajudar a aliviar a dor e a inflamação. A medicação deve ser iniciada o mais rápido possível após o surgimento dos sintomas. Fale com seu médico sobre “A Conduta Médica

na fibrodysplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento” (publicado no site da IFOPA ou disponível através da Escola de Medicina da Universidade da Pensilvânia).

Quando um surto está em progresso, endurecimento das juntas pode ocorrer durante a noite. Não se deve pensar que foi um pedaço de osso que cresceu durante a noite – demora várias semanas e até vários meses para um osso se formar. O endurecimento que ocorre se dá pelo inchaço e pela pressão dentro do músculo durante os primeiros estágios da formação do novo osso.

Muitas pessoas observaram que os surtos em adultos podem ser diferentes dos que ocorrem em crianças. Parece que as crianças costumam ter surtos mais nodulares (calombos) enquanto adultos costumam ter surtos que envolvem o inchaço de todo o membro. Apesar destas diferenças terem sido notadas, os cientistas ainda não sabem porque elas ocorrem. Apesar de um tipo de surto ser mais comum que o outro em uma determinada idade, cada tipo pode ocorrer em qualquer pessoa com FOP.

Os sintomas dos surtos também podem variar, dependendo de qual músculo e articulação é afetada. Por exemplo, surtos nos quadris não costumam apresentar calombos ou inchaços visíveis, pois os músculos nesta área são muito profundos - comparado a outros músculos que ficam mais perto da superfície do corpo. Surtos incapacitantes nos quadris podem se iniciar com nada mais que uma sensação de tensão no quadril ou no músculo da virilha.

Nos surtos, normalmente ocorre a transformação progressiva dos tecidos moles em cartilagem e depois em osso. Entretanto, também pode se observar surtos nos quais o processo parece parar no estágio de cartilagem. Sabemos disso porque o exame físico da pessoa com FOP revela às vezes uma barra firme, lâmina ou placa de tecido que não aparece nas radiografias. Ossos maduros aparecem em radiografias, mas cartilagens não. Você já deve ter ouvido falar em cartilagem, mas o que é isto exatamente? Cartilagem é um tipo de tecido conectivo que serve para dar estrutura e apoio para outros tecidos do corpo sem ser tão duro e rígido quanto o osso. Também fornecem um efeito de amortecimento nas articulações. É claro que, como os ossos extra criados pela FOP, a cartilagem que se forma como resultado de alguns surtos surgem em locais onde não deveriam estar. Atualmente não se sabe porque alguns surtos param neste estágio.

Calombos e inchaços

Calombos macios frequentemente surgem sem motivo aparente no pescoço e nas costas como um sinal precoce da doença no primeiro ano de vida. Estes calombos podem ser bem pequenos ou grandes e podem surgir durante a noite. Eles são um sinal de inchaço e/ou inflamação. Ocasionalmente, estes calombos desaparecem, mas mais comumente eles amadurecem para formar um novo pedaço de osso. Apesar do osso que se forma ter todas as características dos ossos normais do nosso esqueleto – completos e com medula – a FOP forma ossos em locais nos quais eles não deveriam se formar , como no interior dos

músculos, tendões e ligamentos. O processo que ocorre substitui completamente estas estruturas por osso.

Os calombos são inicialmente macios, frequentemente dolorosos, e podem ser quentes ao toque. Depois que se transformam em osso, eles costumam parar de doer, apesar de ainda serem uma fonte de desconforto devido à pressão nestas áreas. Uma vez que estes calombos se transformam em osso, eles passam a fazer parte do corpo da pessoa. Ocasionalmente eles parecem mudar de formato e tamanho, como uma protuberância óssea na parte de fora de um osso quebrado.

Quando os calombos surgem pela primeira vez, eles podem não ser reconhecidos como FOP e podem ser confundidos com tumores ou câncer. Frequentemente é feita biópsia nos caroços e eles são diagnosticados erroneamente. Além disso, é muito comum que o trauma cirúrgico da biópsia leve à formação de ossos adicionais no local ou nas juntas ao redor (por exemplo, os ombros se fundirem após a realização de uma biópsia na axila).

Algumas vezes, o primeiro sintoma da FOP não é um surto típico, mas sim um inchaço ou um calombo no couro cabeludo. Este tipo de inchaço pode estar presente até mesmo bem precocemente, como no primeiro mês de vida. Estes inchaços afetam um tipo de tecido conectivo conhecido como aponeurose, que é uma camada fina de tecido que separa os músculos uns dos outros. É importante saber que este tipo de inchaço não afeta o cérebro e não parece causar qualquer tipo de problema, não importa o tamanho do inchaço.

FOP e dor

Algumas pessoas relatam que a maior parte da dor acaba quando um surto termina. Parece ser o processo de formação dos ossos extra, mais que os próprios ossos que se formam, que acarretam a dor. A FOP não é sempre dolorosa. Entretanto, particularmente em casos mais avançados de FOP, a dor pode ter uma natureza mais crônica. A causa disto pode ser a pressão que os ossos extra aplicam nos nervos e/ou músculos. Dor crônica também pode ocorrer conforme ossos extra se desenvolvem e os ossos já existentes fazem com que seja difícil para o corpo compensar as novas restrições de mobilidade. Novamente, a consulta com um médico é recomendada para ajudar você a lidar com estes sintomas.

É importante observar que uma pessoa com FOP tem dores normais, como qualquer outra pessoa. A melhor regra na FOP é fazer aquilo que é confortável. Algumas vezes, uma dor ou um desconforto é a forma que o nosso corpo encontra para nos dizer que estamos exagerando. Na FOP, é uma boa ideia evitar estas atividades ou posições que causam desconforto. Quando os músculos são esticados, eles geralmente reagem puxando para trás, na direção oposta, criando tensão no corpo. De certa forma, é como esticar um elástico; quanto mais você estica, com mais força ele volta na direção contrária. Isto causa tensão adicional ao corpo. A chave para a FOP é evitar atividades que causem dor ou que possa acarretar trauma de qualquer espécie.

Em muitos casos, você saberá se uma dor ou desconforto é causada por um surto, pois a dor é acompanhada de outros sintomas de FOP como inchaço e inflamação. Uma exceção importante a isto pode ser a dor no quadril. Os músculos no quadril são profundos e portanto, um inchaço ou inflamação podem não ser visíveis. Se você tiver dúvidas se a dor nesta região está ou não relacionada a um surto, será interessante visitar um médico.

Uma radiografia simples (raio-X simples) é um exame simples e comum. Ele mostra ossos, porém não nos estágios iniciais do crescimento, quando ainda estão na fase de cartilagem. Este tipo de exame não ajuda muito para determinar se a dor é ou não um sintoma de um surto.

Radiografias envolvem radiação. Por favor, faça este exame apenas quando seu médico julgar necessário. Caso você tenha perguntas sobre a utilidade ou não deste exame, por favor, entre em contato com um dos profissionais médicos listados no capítulo 28 “Médicos especialistas ao redor do mundo”.

Para mais informações sobre como lidar com a dor, veja o capítulo 8 “Tratando a dor aguda e crônica”.

4.

FOP e mobilidade

Nas pessoas com FOP, pontes de ossos extra se formam atravessando as juntas e acarretam rigidez, bloqueio dos movimentos e imobilidade permanente. Aprenda mais sobre como a FOP afeta a mobilidade e sobre como se manter o mais móvel possível.

Como a FOP afeta a mobilidade

A FOP pode afetar todas as regiões do corpo, conforme ela vai produzindo o que é essencialmente um esqueleto a mais. A progressão do crescimento de ossos extra, conhecida na área médica como ossificação, segue um padrão característico. Geralmente os surtos e os ossos extra progridem da cabeça aos pés, de trás para frente e dos membros superiores para os inferiores. Isto quer dizer que a FOP começa tipicamente no pescoço, coluna e ombros, antes de surgir nos cotovelos, quadris e joelhos.

Os músculos do diafragma, língua, olhos e coração não são diretamente afetados pela FOP, o que quer dizer que os ossos extra não se formam nestes músculos. Entretanto, é importante observar que enquanto a FOP poupa os órgãos internos, o aprisionamento e compressão destes órgãos pelos ossos extra que se formam ao redor pode ocorrer. A característica e a progressão bem documentada da FOP, bem como as regiões não afetadas pela doença, provavelmente são pistas importantes para a causa e desenvolvimento da FOP.

Tais juntas do corpo, como joelhos ou cotovelos, conectam os ossos e ajudam na movimentação. Na FOP, os ossos extra substituem e atravessam os ligamentos (que cobrem as juntas) bem como músculos e tendões (que movem as articulações ou juntas). Consequentemente, o movimento das articulações nas áreas afetadas pela FOP pode se tornar difícil ou impossível.

Pessoas diferentes são afetadas de forma diferente

A maior parte das pessoas que têm FOP possuem características semelhantes, principalmente a má formação dos dedos grandes dos pés, que está presente ao nascimento, e a formação dos ossos extra que progride durante a vida. Entretanto, muitas variações existem de pessoa a pessoa. As maiores variações ocorrem com relação ao momento e a taxa de formação dos ossos. Por exemplo, uma pessoa com FOP pode perder os movimentos dos quadris na primeira década de vida, enquanto a outra poderá ter uma mobilidade normal para caminhar na idade adulta. Outra variação comum é a gravidade da incapacitação causada pela doença. Por exemplo, um cotovelo poderá se travar na posição dobrada (colocando o braço permanentemente atravessado no peito), fixado na posição esticada, ou pode ficar com algum grau de mobilidade.

Há algo que possa ser feito para ajudar uma pessoa com FOP a manter sua mobilidade?

O pronto tratamento com medicamentos pode ajudar a minimizar um surto, mas uma vez que o processo de formação dos ossos extra se inicia, infelizmente pouco pode ser feito para interromper o processo. É o osso extra que está dentro e atravessando os músculos e articulações que tira a mobilidade. Enquanto pessoas que não têm FOP podem se machucar e depois fazer fisioterapia para recuperar os movimentos e/ou a força, a fisioterapia não é recomendada para quem tem a FOP. Isto ocorre porque a fisioterapia geralmente envolve o estiramento dos músculos, algumas vezes de forma passiva na qual o fisioterapeuta faz todo o trabalho e algumas vezes com a ajuda ativa do paciente. Até mesmo estiramentos de pouca intensidade podem acarretar surtos ou piorar um surto já existente. Em vez disso, é melhor dar atenção a movimentos que forem confortáveis e que sejam parte do dia a dia. Manter-se em movimento dentro do possível, mesmo com as limitações da FOP é a melhor forma de manter a mobilidade e a força muscular. Nadar, hidroterapia em água morna, ou estar na água são boas atividades, e divertidas também. As propriedades únicas da água, reduzem a pressão nos músculos e tornam os movimentos mais fáceis.

Atividades físicas

Por causa do risco de trauma, os pais devem considerar que seus filhos evitem atividades físicas que favoreçam quedas e machucados (correr, esportes de contato, etc). Como foi dito anteriormente, as pessoas que têm FOP têm uma tendência maior a cair devido ao equilíbrio diminuído causado pelas juntas rígidas e se uma pessoa com FOP começa a cair é muito provável que não irá conseguir evitar a queda. Há também algumas evidências de que o esforço excessivo dos músculos possa contribuir para o surgimento de surtos.

Entretanto, dada a natureza progressiva da FOP, os pais devem deixar seus filhos aproveitarem as coisas que eles são fisicamente capazes de fazer. É importante não isolar a criança das alegrias da vida ou do contato social com amigos. Em outras palavras, não tenha tanto medo que seu filho se machuque e não se esqueça de tentar coisas novas e de se divertir pois isto é uma parte muito importante da vida. Muitas vezes, a vida é um equilíbrio de riscos.

Sua família pode fazer modificações nos jogos convencionais, para torna-los mais seguros e/ou mais fáceis de jogar. Para buscar esportes adaptados ou obter ajuda para fazer modificações em esportes e atividades, entre em contato com as seguintes organizações:

- Cure Our Children Foundation (site com informações detalhadas sobre esportes para pessoas com incapacidades, incluindo informação sobre esportes específicos e recursos internacionais); 00-XX-1-310-355-6046, www.cureourchildren.org/sports.htm; o site inclui

o artigo “I Know I Can Do It: Sports Are For Disabled Children Too” (“Eu sei que consigo: Esportes também são para crianças com incapacidades”)

- Disabled Sports USA, Far West; 00-XX-1-530-581-4161, www.dsusafw.org
- America’s Athletes with Disabilities; 00-XX-1-800-238-7632, www.americasathletes.org
- American Association of Adapted Sports Programs; 00-XX-1-404-294-0070, www.adaptedsports.org

- National Center of Physical Disability and Activity; 00-XX-1-800-900-8086, www.ncpad.org
- Courage Center; 00-XX-1-888-846-8253, www.courage.org
- Adapted Physical Education (site com sugestões para a adaptações para Educação Física); 00-XX-1- 540-953-1043, www.pecentral.org/adapted/adaptedmenu.html
- Kids Camps (recurso para encontrar campos para crianças com incapacidades); 00-XX-1- 877-2429330, www.kidscamps.com/special_needs/physical_disability.html
- A maioria destes recursos são nos Estados Unidos. Para informações sobre adaptações esportivas em outros países, procure a Cure Our Children Foundation, médicos, escolas, centros de recreação, etc.

Locomoção

Conforme a FOP vai progressivamente restringindo a habilidade de caminhar, uma pessoa que tem a doença pode achar que bengalas, muletas e andadores, podem ser úteis para manter a capacidade de andar. Principalmente para caminhadas em maiores distâncias, muitas pessoas que têm as pernas afetadas pela FOP acham mais fácil utilizar cadeiras de rodas motorizadas ou scooters (um tipo adaptado de lambreta motorizada para pessoas que não podem caminhar).

Vantagens das cadeiras de rodas e dos scooters incluem:

- Segurança. Conforme a FOP restringe os movimentos e o equilíbrio se torna mais difícil, cadeiras de rodas e scooters são alternativas seguras para leva-lo onde você deseja ir de forma rápida e segura. Também ajuda a proteger da colisão com pessoas em locais públicos, nos quais outras pessoas podem estar distraídas ou não estar prestando atenção onde estão indo.
- Rapidez. Cadeiras de rodas motorizadas são uma forma rápida de ir de um lugar a outro.
- Conforto. Uma cadeira de rodas pode ser feita de forma personalizada, para ir de encontro às necessidades específicas de uma pessoa, desde um assento especial até uma cadeira que leve a pessoa da posição sentada a ficar de pé. Além disso, uma cadeira de rodas ajuda a pessoa a se deslocar sem ficar cansada.
- Independência. Muitas pessoas acham que uma indivíduo se torna mais dependente quando usa uma cadeira de rodas. Entretanto, com uma cadeira de rodas motorizada com certeza isto não ocorre, pois é mais fácil se mover sozinho e até mesmo se aventurar um pouco mais.

As pessoas que têm FOP frequentemente precisam de cadeiras de rodas personalizadas, adaptadas à sua situação, principalmente quando as limitações progredem a um ponto no qual a cadeira de rodas motorizada é necessária para a preservação da independência. Um bom lugar para buscar ajuda é uma clínica de cadeiras de rodas e assentos em um centro de reabilitação ou hospital. Clínicas de cadeiras de rodas têm grupos de especialistas que incluem fisiatras (médicos especialistas em reabilitação), terapeutas físicos e ocupacionais, enfermeiras e vendedores de cadeiras de rodas. Estes grupos são tipicamente familiarizados com a grande quantidade de opções de cadeiras de rodas disponíveis, desde cadeiras de rodas que podem reclinar e/ou se elevar até aquelas que podem passar da posição sentada para em pé – e em alguns casos até mesmo possibilitam a condução da cadeira de pé caso necessário.* Eles podem ajudar a personalizar o assento para aumentar o conforto e dar a certeza de que a cadeira de rodas está ajustada para o uso em casa ou na escola.

**A empresa sueca fabricante de cadeiras de rodas Permobil fabrica o modelo “Stander” que tem todas estas características (apesar de a plataforma para os pés estar a alguns centímetros do chão). Há outras cadeiras da Permobil que podem ser ajustadas para ter uma inclinação para frente, o que pode criar uma forma mais fácil e mais independente de entrar a partir da posição ereta. As cadeiras de rodas Permobil estão disponíveis atualmente nos Estados Unidos, muitos países da Europa, Canadá, Japão e Coreia. Outros fabricantes também fazem cadeiras de rodas que têm a capacidade de ficar em pé. Estamos dando ênfase à Permobil porque esta é uma marca frequentemente escolhida pelas pessoas com FOP. Entre em contato com as associações de FOP ou com centros de reabilitação no seu país para saber mais a respeito de cadeiras de rodas motorizadas com características similares.*

5.

O mundo da medicina

Este capítulo poderá ajudar você a se comunicar melhor com profissionais da área médica.

Introdução

Doenças raras são um desafio único no mundo médico. De um lado estão as famílias, buscando por respostas e tratamentos. De outro, médicos e profissionais da área médica, têm muitos pacientes que possuem problemas mais comuns e não podem ser “experts” em todas as doenças raras. O propósito deste capítulo é ajudar as famílias a “navegar” pelo mundo da saúde de forma a receber o melhor tratamento possível.

Escolhendo um médico

Uma vez que muitos médicos nunca ouviram falar de FOP, não é essencial que você encontre um que conheça a doença para ser o seu médico. O melhor médico para uma pessoa com FOP é aquele que escuta você, que está interessado em aprender sobre a FOP e seus possíveis tratamentos, entender os fatores que envolvem tratar de alguém com FOP, e que esteja disposto a conversar com Dr. Kaplan ou com qualquer outro profissional médico listado no capítulo 28 quando for necessário. Seu médico poderá ser um pediatra, um médico de família, um clínico geral, reumatologista. Mais uma vez, seu médico deve ser uma pessoa com a qual você se sente confortável, que venha de encontro às suas necessidades e que possa lidar com qualquer dúvida de saúde que você venha a ter.

Ajudando seu médico a ajudar você melhor

É extremamente importante que qualquer relacionamento com um médico seja uma parceria. Pessoas com doenças raras e seus pais se tornam muito bem informados. Além disso, os pais conhecem melhor seus filhos e estão familiarizados com os cuidados do dia a dia e mesmo crianças e adolescentes com FOP desenvolvem auto-consciência sobre suas necessidades.

Compartilhe com seu médico o máximo possível de informações. Considere dar a ele os seguintes documentos:

- “A Conduta Médica na fibrodisplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento” disponível no site www.ifopa.org ou entrando em contato com Dr. Frederick Kaplan ou com sua assistente Kay Rai na Escola de medicina da Universidade da Pensilvânia no telefone 00-XX-1-215-294-9145 ou no e-mail Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.

- Uma cópia de “O que é FOP? Um guia para famílias”
- O cartão de emergências FOP he FOP (veja abaixo para mais informações)
- Um “Fichário Médico Mundial” personalizado, que contenha informações sobre a sua história médica ou a de seu filho.
- Considere ter um resumo de uma página de informações médicas.
- Quando informações atualizadas estiverem disponíveis, faça seus médicos saberem de forma que eles sempre possam ter as informações mais recentes.

Alguns destes recursos estão disponíveis através da IFOPA:

IFOPA

Caixa Postal: 101 Sunnyside Road, Suite 208, Casselberry, FL 32707

Telefone: 407-365-4194

E-mail: together@ifopa.org

Site: www.ifopa.org

Quando você for encontrar seu médico, vá preparado com uma lista de perguntas, de forma a aproveitar melhor o tempo de sua consulta. Não deixe sua pergunta mais importante para o final, para que o médico entenda o quanto ela é importante para você e dê a ela a atenção que ela merece.

Formas de compartilhar informações médicas

A IFOPA desenvolveu modos de educar profissionais médicos sobre a FOP, que você verá a seguir.

O cartão FOP de emergências é uma fonte de rápido acesso a informações médicas vitais. Ele contém:

- Informações básicas sobre a FOP
- Enfatiza que o trauma tecidual profundo acelera a doença e que as pessoas com FOP devem ser manejadas com cuidado
- Lista as precauções que devem ser tomadas em situações de emergência para tratar uma pessoa com FOP
- Explica que injeções intramusculares devem ser evitadas porque podem causar um surto
- Fornece os dados para contato com Dr. Kaplan e Dr. Pignolo em situações de emergência
- Informa sobre a necessidade urgente da coleta de tecido de pessoas com FOP (para pesquisas) caso uma situação de emergência possibilite esta coleta.

O cartão FOP de emergências pode ser usado das seguintes formas:

- Carregue um em sua carteira
- Dê um a seu cuidador
- Deixe um com a babá
- Deixe um no carro da família
- Coloque um na mala que seu filho usa (em viagens, esportes ou escola)
- Dê um para a escola e/ou para a enfermaria de clubes e lugares que seu filho frequenta

Considere adicionar ao cartão informações de contato com médicos locais e as suas informações pessoais para contato em caso de emergência. Os cartões podem ser obtidos sem qualquer custo com a IFOPA.

Outro recurso útil é o “Fichário Médico Mundial” com informações médicas personalizadas. A IFOPA fornece um kit que inclui o fichário e os seguintes itens:

- Folha de identificação
- Folha com telefones de contato para emergências
- Um porta-cartões de visitas de profissionais médico. Considere colocar mais cartões FOP de emergência nesta folha.
- Suporte para guardar prescrições
- Informações sobre a história médica pessoal
- Abas divisórias-- Para que você possa criar divisões em seu fichário. Sugerimos as seguintes sessões: 1. Rastreamento de surtos, medicamentos e suplementos 2. Hospitalizações 3. Anotações de consultas médicas 4. Sistema de rastreamento de medicamentos
- Porta CD – para Cds de testes médicos como ressonância nuclear magnética
- Suporte plástico para documentos para que você possa colocar cópias de documentos importantes

Entre em contato com a IFOPA para obter mais informações sobre este kit.

A IFOPA também recomenda que as famílias participem do Medic Alert. Medic Alert é uma organização sem fins lucrativos que foi fundada há algumas décadas para fornecer acesso contínuo a informações médicas em caso de emergência. O membro desta associação usa um símbolo em um colar ou pulseira que é reconhecido por profissionais que atendem emergências em todo o mundo. Quando estes profissionais vêem este logo com seu número de identificação personalizado eles sabem que devem ligar para o centro de atendimento 24 horas da Medic Alert – mesmo antes de iniciar o tratamento – a menos que a vida do paciente esteja em risco e o atendimento não possa esperar.

Por causa da raridade da FOP, apenas colocar o nome da doença no colar ou pulseira não irá comunicar nenhuma informação médica útil. Desta forma, após conversarmos com bombeiros, atendentes de serviços de emergência e com Dr. Kaplan, sugerimos os seguintes dizeres para a informação do Medic Alert: “Formação excessiva de ossos devido à doença genética. Deve ser manejado com cuidado.”

Para se associar ao Medic Alert, visite www.medicalert.org ou ligue para 800-432-5378 ou 888-6334298. Para pessoas que chamam de fora dos Estados Unidos (incluindo ligações a cobrar), por favor ligue para 209-668-3333. Há a possibilidade de adaptação a outros idiomas para ajudar famílias internacionais. O preço do serviço varia de acordo com o tipo de identificação que você escolhe e inclui o colar ou pulseira de identificação, cartão laminado de identificação, atualização ilimitada de seus dados, e dados médicos precisos 24 horas por dia.

6. Tomando decisões sobre tratamentos na FOP

Esta sessão deste livro é uma introdução ao tratamento da FOP. Apesar de haverem características físicas comuns nas pessoas com FOP, existem também diferenças individuais que podem alterar os riscos e benefícios potenciais de um medicamento ou tratamento discutido neste capítulo. A decisão final sobre seu tratamento deve ser sempre tomada entre você e seu médico. Por favor, consulte também “A Conduta Médica na fibrodisplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento” disponível no site da IFOPA www.ifopa.org ou através da Escola de Medicina da Universidade da Pensilvânia. Entre em contato com o a assistente do Dr. Frederick Kaplan, Kay Rai no telefone 00-XX-1-215-294-9145 ou por e-mail - Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.

Introdução

Enquanto não existe nenhuma prevenção eficaz para a FOP, uma compreensão melhor dos fatores que causam a doença está levando a novas estratégias baseadas em medicamentos para tratá-la. Mais do que nunca, os médicos estão se deparando com uma grande quantidade de medicamentos potenciais.

Infelizmente, a raridade da FOP e sua natureza imprevisível tornam extremamente difícil o acesso a qualquer intervenção terapêutica. Uma vez que os sintomas da FOP vão e vêm, algumas vezes pode ser difícil dizer se um tratamento em particular foi realmente bem sucedido ou se o surto apenas seguiu o seu curso. Some-se a isso o nosso otimismo, a vontade que temos de saber que há algo que nós podemos fazer para interferir em um surto e suas consequências, e você perceberá porque é tão difícil ter uma discussão verdadeiramente objetiva sobre as opções de tratamento da FOP.

Este informe reflete a experiência e as opiniões do grupo de pesquisas da Universidade da Pensilvânia e do Consórcio Internacional de FOP a respeito de medicamentos que têm sido usados no tratamento da FOP. Este livro deve servir apenas como um guia. Mais uma vez, apesar de haverem características físicas comuns compartilhadas por todas as pessoas que têm FOP, existem diferenças entre os indivíduos que podem alterar os riscos e benefícios de qualquer medicamento ou opção de tratamento.

Sim, é um pouco confuso

No início desta sessão deste livro, vamos estabelecer bem nosso objetivo. Apesar da nossa melhor intenção em manter as explicações médicas o mais simples possível e ao mesmo tempo de fornecer informações completas de forma que as famílias tenham os fatos necessários para tomar decisões sobre os cuidados médicos, esta sessão é mais técnica do que a maioria das outras sessões deste livro por causa da natureza do assunto tratado. Por favor, não deixe que isto assuste você e lhe impeça de ler esta parte do livro! Em vez disso, tente entender o que você puder. Se você encontrar algo que pareça confuso, por favor, faça perguntas aos “Especialistas em FOP ao redor do mundo” ou pergunte ao seu médico. A medicina funciona melhor quando médicos e pacientes trabalham em grupo. É importante que você entenda e considere as possibilidades de tratamento, para quando um surto ocorrer, você e o médico de seu filho (ou o seu médico) já tenham um plano em mente do que deve ser feito.

Introdução aos corticosteróides (prednisona) e aos medicamentos anti-inflamatórios

Atualmente existem muitos tipos de medicamentos que são usados para tratar os surtos de FOP. O primeiro grupo inclui medicamentos que foram amplamente utilizados para controlar os sintomas dos surtos (inchaço, inflamação e dor) e tiveram efeitos positivos segundo o relato de famílias, geralmente com efeitos colaterais mínimos. Exemplos destes medicamentos incluem o uso de corticosteróides (como a prednisona) por um curto período e o uso de drogas anti-inflamatórias não esteróides (NSAIDs) incluindo os novos anti-inflamatórios inibidores da Cox-2, mais comumente conhecidos pelos seus nomes comerciais como Celebra (uma droga comum no tratamento da artrite) e outros.

Prednisona

A prednisona tem potentes efeitos anti-inflamatórios, e por esta razão é frequentemente considerada para o tratamento dos surtos de FOP. Para que se obtenha o máximo de efeito, a prednisona deve ser iniciada 24 horas após o início de um surto. Geralmente este medicamento é menos efetivo quando iniciado em um surto que tenha se iniciado há mais de dois dias. Por este motivo, é extremamente importante entrar em contato com um médico o mais rápido possível assim que você perceber o início de um surto. Algumas famílias acham interessante ter um suprimento de prednisona em casa, para caso de emergência. Caso um surto responda bem à prednisona, mas volte quando o medicamento for descontinuado, você poderá considerar repetir o tratamento de 4 dias com 10 dias de diminuição progressiva da dose.

A prednisona não deve ser utilizada em surtos no tronco ou no tórax, nos quais é difícil saber exatamente qual o momento de início (a menos que seu médico julgue necessário). Por outro lado, surtos na mandíbula, que podem interferir com a respiração ou a alimentação, podem se tornar emergência médica e o rápido uso de prednisona é muito

importante. Este tipo de surto, potencialmente perigoso, pode também requerer um uso um pouco mais prolongado de tratamento com a dose sendo gradualmente diminuída até que o inchaço diminua. É importante lembrar que esta é uma exceção ao tratamento usualmente recomendado.

O uso da prednisona também pode ser considerado após a ocorrência de um trauma dos tecidos moles para tentar prevenir o surgimento de um surto e para minimizar os efeitos do traumatismo. Não se recomenda o uso após batidas ou quedas de pouca gravidade.

O uso prolongado ou crônico de corticosteróides como a prednisona não traz benefícios. Na verdade, existem algumas evidências de que o uso a longo prazo pode até mesmo acelerar o crescimento ósseo e causar danos ao organismo (por exemplo diminuir a imunidade, afetar a visão, contribuir para a osteoporose, causar insuficiência adrenal, etc.). O uso da prednisona no tratamento da FOP é apenas para diminuir o inchaço, a inflamação e quem sabe abortar a migração dos linfócitos em sua fase inicial (linfócitos são aqueles glóbulos brancos especiais dos quais falamos antes neste livro) para dentro do músculo e potencialmente evitar a morte do músculo e o crescimento de ossos em seu lugar. Veja “A Conduta Médica na fibrodisplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento” para mais informações, incluindo as doses que são recomendadas.

Inibidores da Cox-2 e NSAIDs (Drogas antiinflamatórias não esteróides)

Quando se deseja alternativas para o uso da prednisona, quando a prednisona é descontinuada, quando um surto já tem mais de 48 horas ou quando um tratamento a longo prazo é necessário, os inibidores da Cox-2 ou drogas antiinflamatórias não esteróides (como ibuprofeno, naproxeno, etc.) são uma outra opção.

Estes medicamentos têm como alvo específicas substâncias especiais que causam a inflamação chamadas prostaglandinas. Estas prostaglandinas também contribuem para a formação de novos ossos. Estudos na literatura médica demonstraram que diminuindo-se os níveis de prostaglandinas em animais de laboratório aumenta o limiar de ossificação heterotópica, tornando mais difícil a formação de ossos extra.

Além de sua potente propriedade antiinflamatória, um estudo recente demonstrou de forma inesperada que os inibidores da Cox-2 têm potente propriedade anti-angiogênica, uma característica que os torna ainda mais interessantes para o uso na FOP. Isto significa que estes medicamentos ajudam a prevenir o crescimento de alguns novos vasos sanguíneos. Estes vasos sanguíneos ajudam a “alimentar” o crescimento de ossos extra. Se pudermos parar ou diminuir o crescimento deste sistema de vasos sanguíneos, então talvez possamos parar o crescimento de ossos extra.

Entretanto, os dados sugerem que para que os inibidores das prostaglandinas sejam verdadeiramente efetivos em prevenir o crescimento de ossos extra (ossificação heterotópica), o medicamento tem que estar “no sistema” (em outras palavras circulando no sangue em níveis terapêuticos) antes que um sinal para a produção de ossos ocorra.

Você provavelmente está mais familiarizado com os nomes comerciais dos inibidores da Cox-2, que são frequentemente utilizados para tratar artrite e outras doenças que causam

inflamação. Nomes comerciais incluem Celebrex, Celebra e outros, dependendo de onde você vive. Comparado aos anti-inflamatórios não esteróides (NSAIDs), que estão no mercado há mais tempo, os inibidores da Cox-2 oferecem menos efeitos colaterais gastrointestinais e portanto menos riscos. Além disso, eles devem ser tomados apenas uma ou duas vezes ao dia. Entretanto, recentemente alguns fatos fizeram com que se elevasse a preocupação quanto à segurança dos inibidores da Cox-2, e muitas drogas fizeram um “recall” para advertir quanto ao risco aumentado de ataques cardíacos e derrames encontrado em pacientes que foram parte de estudos envolvendo estes medicamentos. (Vioxx, Bextra). Enquanto os benefícios dos inibidores da Cox-2 sobre os anti-inflamatórios não esteróides tradicionais ainda são avaliados, os inibidores da Cox-2 parecem ser uma opção razoável para pessoas com poucos riscos cardiovasculares (menos risco de problemas de coração) que já tiveram dificuldades gastrointestinais sérias no passado ou que têm risco de problemas gastrointestinais, como as pessoas com FOP que precisam usar corticosteróides (prednisona) de tempos em tempos (intermitentemente) bem como outros medicamentos anti-inflamatórios.

Sempre que se usa drogas anti-inflamatórias, deve-se tomar cuidado com o trato gastrointestinal. Se for considerado o uso a longo prazo de um inibidor da Cox-2, alguns exames de sangue devem ser realizados para monitorar periodicamente a função dos rins e do fígado. Por causa do risco da formação de coágulos e/ou de ataques cardíacos, os inibidores da Cox-2 devem ser usados com cuidado em pessoas com história de doença cardíaca, diabetes, colesterol alto, ou pessoas com um grau de imobilidade significativo que não conseguem caminhar (fato que aumenta o risco de formação de coágulos nestas pessoas).

Veja “A Conduta Médica na fibrodysplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento” para mais informações, incluindo as dosagens recomendadas.

O que são aminobifosfonatos e por que podem ser úteis no tratamento da FOP? (Pamidronato e Zoledronato)

Aminobifosfonatos são uma classe de medicamentos que agem primariamente inibindo a reabsorção óssea ou estancando a perda óssea. Duas drogas que pertencem a esta classe são o Pamidronato e o ácido zoledrônico (mais potente e cujo nome comercial é Zoledronato/Zometa). Atualmente existe mais informação disponível com relação ao uso do Pamidronato e do seu uso potencial na FOP, devido ao fato de o Zoledronato não dever ser usado em pessoas abaixo de 18 anos de idade.

Inicialmente, parecia que os aminobifosfonatos não tinham utilidade no tratamento da FOP uma vez que o nosso desejo é estancar a ocorrência de crescimento ósseo. Entretanto, a história não é assim tão simples.

Todos os medicamentos têm efeitos colaterais, mas um fato interessante na prática médica é que medicamentos usados coincidentemente ou por engano para uma determinada doença podem apresentar efeitos colaterais benéficos inesperados. Foi isto o que ocorreu nos últimos anos com o uso dos bifosfonatos no tratamento da FOP. Vários relatos anedóticos (para os Drs. Kaplan e Glaser na Universidade da Pensilvânia) de médicos e pacientes com FOP ressaltaram a resposta dos surtos de FOP ao uso do Pamidronato, um dos mais novos aminobifosfonatos. Mas por que o Pamidronato seria considerado para o tratamento de surtos da FOP? Ironicamente, em todos os três casos relatados ao grupo de pesquisas da Universidade da Pensilvânia, a medicação foi usada porque se acreditou erroneamente que o Pamidronato era mais potente que o Etidronato (um medicamento/bifosfonato usado previamente para tratar a FOP sem sucesso) em inibir a mineralização, um processo que leva à formação de osso. Não é. Nenhum dos novos bifosfonatos, incluindo o Pamidronato, têm qualquer efeito em suprimir a mineralização. Entretanto, todos os três pacientes e seus médicos, relataram uma diminuição substancial no inchaço, vermelhidão e na dor após a administração de altas doses intravenosas de Pamidronato durante um novo surto. Em um dos pacientes, o Pamidronato foi utilizado sozinho, enquanto nos outros dois foi administrado junto com um corticosteróide oral (como a Prednisona) por vários dias durante os estágios iniciais de um novo surto de FOP.

Até o momento da impressão deste guia o uso de Pamidronato foi relatado em 13 pacientes. Em 10 dos 13 pacientes (77%), foi relatada melhora dos sinais e sintomas de um surto de FOP. Em três dos 13 pacientes (23%), nem o médico e nem o paciente detectaram melhora nos sintomas do surto. Interessante notar que parece não ter havido qualquer efeito “protetor” quanto à ocorrência de surtos subsequentes em qualquer um dos pacientes tratados seja com uma dose apenas ou com um período curto de uso do Pamidronato endovenoso.

Os protocolos de tratamento variaram levemente entre os pacientes (dependendo da idade, peso corpóreo e local de envolvimento), mas em geral foram similares. O protocolo mais comumente utilizado, bem como uma discussão adicional sobre este medicamento está publicado em “A Conduta Médica na fibrodisplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento”.

Geralmente, para o tratamento de um surto agudo envolvendo juntas maiores, o guia de tratamento da FOP recomenda o uso por um período de 4 dias de prednisona oral em conjunto com um ciclo de 3 dias de Pamidronato intravenoso (frequentemente iniciando-se a prednisona um dia ou dois antes da administração do Pamidronato) apesar das circunstâncias variarem de paciente para paciente e de surto para surto). Se o surto voltar após a suspensão da prednisona, um segundo período de 4 dias de uso de dose alta de prednisona deve ser dado com diminuição progressiva da dose nos próximos 10 dias.

Efeitos colaterais das infusões endovenosas de Pamidronato nos pacientes FOP geralmente incluem sintomas semelhantes aos da gripe, como febre, calafrios e dores musculares. Estes sintomas podem ser minimizados com o uso prévio de acetaminofen. Um paciente

desenvolveu tetania (contrações musculares descontroladas devido ao baixo nível de vitamina D no sangue antes do tratamento), e um desenvolveu flebite periférica (inflamação da veia) no local da infusão intravenosa que requereu tratamento com antibióticos. Um caso publicado recentemente documentou o desenvolvimento de osteopetrose (uma condição na qual os ossos se tornam anormalmente densos) em uma criança tratada com 60 mg de Pamidronato endovenoso a cada Três semanas por 2 anos. A criança relatada não tinha FOP.

Uma nota importante de precaução sobre os bifosfonatos se faz necessária. Suspeita-se cada vez mais que a osteonecrose da mandíbula seja uma complicação da terapia com bifosfonatos, especialmente nas administrações recorrentes dos aminobifosfonatos mais potentes como o Pamidronato e o Zolendroanto. A osteonecrose da mandíbula, uma condição odontológica rara, é diagnosticada quando uma área de osso exposto da mandíbula não mostra sinais de cicatrização após oito semanas de um procedimento odontológico invasivo, como no caso de uma extração dentária. A gengiva que normalmente cobriria o osso deteriora e o osso abaixo é exposto. Alguns pacientes apresentam desconforto no local do osso exposto. Antibióticos têm sido efetivos em alguns pacientes, mas geralmente não há tratamento efetivo. Médicos e pacientes devem estar atentos a esta complicação potencial e o dentista deve ser sempre alertado quanto à história de uso de bifosfonatos. As pessoas com FOP que estão tomando bifosfonatos devem se preocupar? Talvez, mas os bifosfonatos são usados para tratar milhões de pessoas e apenas um pequeno número de pacientes desenvolveu esta complicação. Entretanto, um pequeno risco está presente e algumas precauções são recomendadas: um exame odontológico se possível, antes do tratamento com Pamidronato deve ser considerado. Evitar procedimentos odontológicos se possível, oito semanas antes do tratamento com Pamidronato.

Há algumas pistas que indicam o motivo pelo qual o tratamento com Pamidronato pode ser efetivo na FOP, mas ainda precisamos de algumas peças do quebra-cabeças para determinar se ele é mesmo eficaz como tratamento. Como consequência da potente supressão da reabsorção óssea, os aminobifosfonatos inibem efetivamente a liberação de certas substâncias no corpo, incluindo as proteínas formadoras de ossos. Mas se os aminobifosfonatos inibem os surtos de FOP através da diminuição da liberação das proteínas formadoras de ossos sequestradas no esqueleto, seria de se esperar um efeito mais acentuado na prevenção de surtos subsequentes com base no fato de os aminobifosfonatos serem capazes de suprimir estas substâncias por meses a anos. Os aminobifosfonatos também têm efeito anti-angiogênico (diminuição da formação de novos vasos sanguíneos) e podem acarretar uma diminuição da produção de linfócitos, que são glóbulos brancos especiais que levam à inflamação e que carregam células produtoras de ossos em pessoas com FOP. Isto também os torna potencialmente interessantes para o tratamento da FOP.

Todos nós da comunidade FOP sabemos que observações anedóticas podem ser pura coincidência – ou seja, que os surtos poderiam ter regredido espontaneamente sem

tratamento e que o Pamidronato pode não ter tido nada a ver com as melhoras relatadas, especialmente por estarem sendo usados ao mesmo tempo corticóides como a prednisona em muitos destes pacientes. Além disso, não se pode descartar o potente efeito placebo (quando queremos que algo melhore e achamos que isto aconteceu) que ocorre em qualquer observação não controlada. Apesar disso, também sabemos que estas observações de melhora em surtos não podem ser ignoradas, e continuaremos a investigar o efeito do Pamidronato em laboratório e em situações clínicas.

O sistema imunológico e por que o montelukast (Singulair) pode ser útil no tratamento da FOP

O medicamento montelukast (Singulair) é tipicamente usado no tratamento da asma porque ele ajuda a suprimir substâncias especiais chamadas leucotrienos. Os leucotrienos são produtos do sistema imunológico. Eles são substâncias químicas liberadas pelos mastócitos, que são basicamente a “bomba atômica” do sistema imunológico, carregando um arsenal de itens que ajudam o nosso corpo a lutar contra ferimentos e infecções. Infelizmente, algumas vezes parece que estas bombas são detonadas quando não queremos e causam inflamação e inchaço. Espera-se que o montelukast evite que este processo aconteça com frequência. Você deve estar compreendendo agora porque os pesquisadores estão pensando que o montelukast (Singulair) pode ser útil no tratamento da FOP. Em alguns casos, ele tem sido usado em conjunto com medicamentos anti-inflamatórios ou com um inibidor da Cox-2 como um tratamento de longo prazo após um surto. Algumas pessoas tomam o montelukast diariamente na esperança que ele possa ter um efeito benéfico/potencial em surtos futuros. Não foram feitos estudos formais para saber qual a real efetividade do uso do montelukast na FOP.

Veja “A Conduta Médica na fibrodysplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento” para maiores informações, incluindo as doses recomendadas.

Relaxantes musculares

Durante momentos de surtos, as pessoas com FOP frequentemente têm dor, contração e algumas vezes espasmos musculares. Estes espasmos podem afetar a mobilidade, conforme o músculo se contrai. Por esta razão, o uso de relaxantes musculares como a ciclobenzaprina (Miosan), metaxalone (Skelaxin) ou lisoral (Baclofen) pode ser útil. Isto é especialmente relevante nos casos de surtos envolvendo os grandes músculos das costas, braços e pernas. O uso crônico de relaxantes musculares entre os surtos (para ajudar o paciente a lidar com as restrições musculares causadas pelos ossos que a FOP forma) não foi extensamente relatado, mas tem sido tentado por algumas pessoas. Esquemas de dosagem são especialmente importantes para o uso de alguns relaxantes musculares (como o Baclofen) e há a necessidade de diminuição progressiva e cuidadosa da dose para evitar efeitos colaterais.

FOP e os estudos clínicos com medicamentos

O “padrão ouro” para verificar se um medicamento é verdadeiramente efetivo é um teste chamado estudo duplo cego randomizado controlado por placebo. Neste tipo de estudo, alguns pacientes tomam o medicamento, enquanto outros tomam placebo (algo que não tem efeito). Os pacientes e os médicos não sabem o que cada participante está tomando até o final do estudo. Este é o único método verdadeiramente objetivo e científico para avaliar um medicamento em humanos.

Não foram realizados estudos deste tipo com qualquer um dos medicamentos usados para tratar os surtos de FOP, parcialmente devido ao fato de a FOP ser uma doença rara, parcialmente pela natureza imprevisível da doença, bem como outros obstáculos. Há, entretanto, estudos abertos com vários medicamentos. Estudos abertos são estudos em que todos os participantes tomaram o medicamento testado durante o estudo.

O que fazer em surtos (flare-ups) comuns

Algumas das situações clínicas mais comuns que as famílias com FOP enfrentam e as possíveis considerações de tratamento estão resumidas em uma tabela no final deste capítulo. Estas informações refletem a experiência e as opiniões do time de pesquisas da Universidade da Pensilvânia e do Consórcio Clínico Internacional em FOP sobre medicamentos que têm sido usados no tratamento da FOP. Estas informações são apenas um guia. Mais uma vez é preciso que se diga que apesar de haverem características clínicas semelhantes compartilhadas pelas pessoas que têm FOP, existem diferenças entre os indivíduos que podem alterar os potenciais riscos ou benefícios de qualquer medicamento ou opção de tratamento. A decisão final sobre um tratamento deve ser tomada entre você e seu médico.

Para recomendações mais específicas, incluindo dosagens, veja “A Conduta Médica na fibrodysplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento”.

O futuro do tratamento da FOP

A melhor esperança para o tratamento da FOP está na identificação futura de melhores estratégias de tratamento. Não há dúvidas que a recente descoberta do gene da FOP é a peça mais valiosa de informação no quebra-cabeça da FOP (leia mais no capítulo 15, “O gene FOP”), mas é apenas uma peça importante. Os pesquisadores precisam entender mais sobre como o ACVR1 (o gene que está envolvido na FOP) funciona – nas pessoas em geral e em quem tem FOP – antes que possam desenvolver tratamentos específicos para pessoas com FOP.

Para desenvolver um tratamento efetivo para a FOP, o gene da FOP precisa ser desabilitado, bloqueado, neutralizado ou contornado. As pessoas que trabalham com as pesquisas sobre a FOP costumam dizer que a busca de respostas para a doença é como tentar descobrir sobre o mecanismo de uma bomba atômica de forma que ela possa ser desarmada antes de explodir. A mutação genética da FOP, ou seja, o detonador da bomba atômica, já é conhecido. O próximo passo é determinar como desativá-lo de forma segura. Isto leva tempo. O desenvolvimento de medicamentos para tratar doenças “órfãs” é muito difícil. Muitos obstáculos podem ser encontrados incluindo obstáculos com relação à segurança, tolerância ao remédio, efeitos colaterais, forma de administração da droga (por exemplo comprimido, xarope, creme, injeção endovenosa , terapia genética, etc), e a determinação de como a droga irá atacar o problema. Muita pesquisa e muitos testes precisam ser feitos. Esta é a parte decepcionante da história. Mas a parte boa é que agora nós temos um alvo extremamente específico para o desenvolvimento de drogas que irá atrair a atenção de uma enorme quantidade de médicos e cientistas ao gene da FOP e à própria FOP. Os pesquisadores estão trabalhando pesado na investigação de novas estratégias para tratar a doença.

Considerações em tratamentos potenciais para surtos e traumatismos

Situação

Quedas e traumas na cabeça

- Membros superiores travados podem acentuar a possibilidade de quedas com trauma da cabeça e pescoço. Hematomas epidurais são comuns em quedas graves e são uma emergência cirúrgica. Todos os traumas de cabeça e pescoço devem ser avaliados imediatamente por um médico.
- Os pais devem considerar a possibilidade do uso de capacetes para a prevenção em crianças.

Trauma grave nos tecidos moles que ameace o uso de um membro (por exemplo, após uma queda mas antes que um surto ocorra)

- Aplicar gelo de forma intermitente na área traumatizada por 24 horas.
- Pode ser considerado o uso breve de prednisona por 3 dias. Se houver um surto subsequente considerar tratamento sintomático como descrito abaixo. Não deve ser usada prednisona em casos de batidas e quedas de menor intensidade.

Surto envolvendo o dorso e/ou tórax

– Pode ser considerado tratamento com um medicamento antiinflamatório não esteróide ou inibidor da Cox-2 (celecoxib), tomando-se precauções quanto ao trato gastrointestinal para prevenir problemas de estômago. Use analgésicos (remédios para aliviar a dor) e/ou relaxantes musculares conforme necessário.

– A prednisona geralmente não é usada para o tratamento de surtos envolvendo o dorso, pescoço e tronco devido à longa duração e à natureza recorrente destes surtos e à dificuldade de se estabelecer o verdadeiro momento de início dos mesmos. Em raras ocasiões, um curso breve de uso de corticóides (prednisona) pode ser usado para quebrar o ciclo de surtos recorrentes vistos geralmente na infância. Este tipo de abordagem terapêutica não é entretanto amplamente aceito, pois os surtos costumam voltar rapidamente após a retirada do corticóide.

Surto envolvendo os membros

– Pode ser considerado um curso breve de 4 dias do uso de prednisona. Iniciar nas primeiras 24 horas do surto. Tenha sempre a prednisona à mão para emergências. Use analgésicos (remédios para aliviar a dor) e/ou relaxantes musculares conforme necessário. Tome precauções para proteger o estômago.

– Um curso de 2-3 dias de infusões intravenosas de Pamidronato pode ser considerado em conjunto com a prednisona para surtos agudos (geralmente iniciando-se a prednisona um ou dois dias antes do início do uso do Pamidronato). O Zometa (ácido zoledrônico) também pode ser considerado para pessoas de 18 anos ou mais. O ácido zoledrônico não deve ser usado em pacientes mais jovens.

<p>Surto envolvendo a área submandibular (embaixo da mandíbula)</p>	<ul style="list-style-type: none">• Evitar rigorosamente a manipulação ou a palpação repetida do local• Monitorização das vias aéreas• Precauções de aspiração (aspiração é uma respiração audível que compromete a fala).• Suporte nutricional• Pode ser considerado o uso de prednisona como acima, com uma longa regressão da dose (3-4 semanas ou até que o surto regrida) para diminuir o inchaço dos tecidos moles nesta área vulnerável caso a via aérea pareça ameaçada, ou se a deglutição está prejudicada. Esta é uma das poucas situações em que um uso mais prolongado de corticóides é justificado. A Prednisona pode também ser usada em conjunto com o Pamidronato ou Zoledronato.
---	--

7.

Emergências

Siga estas orientações em caso de situações de emergência. Por favor, veja também o capítulo 5 “O mundo médico”, para saber várias formas de ajudar a educar os profissionais da área médica sobre a FOP no caso de uma emergência.

Avaliando uma emergência

Se uma situação de emergência ocorrer, seja ela uma queda grave, um osso quebrado, apendicite ou outra, uma regra boa a ser seguida é procurar seu médico ou um pronto socorro para que a emergência seja avaliada e então entrar em contato com o Dr. Frederick Kaplan ou Dr. Robert Pignolo nos seguintes números:

Frederick Kaplan, MD
00-XX-1-(215) 294-9145 (consultório)
00-XX-1-(215) 545-0758 (casa)
Frederick.Kaplan@uphs.upenn.edu

Robert Pignolo, MD
00-XX-1-(215) 294-9145 (consultório)
00-XX-1-(215) 834-6285 (pager)
Pignolo@mail.med.upenn.edu

Por favor note que: Dr. Pignolo também está disponível através de mensagens de texto, o que possibilita que você envie mensagens através do serviço online USA Mobility. Para enviar uma mensagem de texto para o Dr. Pignolo, visite o site www.usamobility.com, escolha “Send a Message”, entre o número do pager, escreva uma mensagem pequena com seus dados para contato e envie.

Para obter uma lista completa de médicos ao redor do mundo, por favor visite o capítulo 28 “Médicos Especialistas ao redor do Mundo”.

A maioria das emergências que as pessoas com FOP apresentam não está relacionada com a FOP, mas sim a problemas comuns que qualquer um teria. O tratamento deve sempre levar em consideração as necessidades especiais de quem tem FOP. As seguintes regras simples se aplicam a estas situações:

- Injeções intramusculares devem ser evitadas, pois podem causar surtos de FOP
- Medicamentos podem ser administrados com segurança por via endovenosa (dentro da veia) se necessário. Cuidados especiais devem ser tomados para evitar trauma, incluindo evitar cirurgias desnecessárias.

Se uma cirurgia for necessária

Enquanto cirurgias geralmente pioram a FOP fazendo o corpo criar mais ossos, podem existir situações de emergência nas quais uma cirurgia seja necessária, tais como apendicite ou uma colecistite aguda (inflamação da vesícula). Apesar destas cirurgias poderem levar a surtos, estas doenças podem colocar a vida do paciente em risco e portanto justificar a sua necessidade.

As seguintes orientações podem ser úteis para lidar com cirurgias durante situações de emergência (Esta é uma versão modificada das orientações dadas anteriormente neste livro).

- Esteja alerta aos riscos quanto à formação de novos ossos após cirurgias e traumas no sistema musculoesquelético.
- Evite traumas ao sistema musculoesquelético.
- Mais uma vez – Evite injeções intramusculares, incluindo anestesia local.
- Planejamento e gerenciamento cuidadoso dos problemas de vias aéreas que devem ser reconhecidos prontamente e as medidas implementadas.

A anestesia geral, o tipo de anestesia recomendado para pessoas com FOP, leva ao estado de inconsciência no qual a pessoa não sente dor e não sabe o que está acontecendo.

Geralmente é administrada através da inalação de um gás ou por via endovenosa. A anestesia geral é uma questão particularmente perigosa em pessoas com FOP e portanto cuidados especiais devem ser tomados. A abertura excessiva da mandíbula forçando-se os músculos do local para a entubação (colocação de um tubo para a respiração na traquéia) pode causar trauma dos músculos e articulações da mandíbula e levar a surtos. Podem ocorrer ainda complicações se o corpo reagir à dor, secreções na boca, ou sangramentos que podem fechar as cordas vocais. Isto acarreta risco de morte para qualquer pessoa e ainda mais para pessoas com FOP.

Por causa da fusão da mandíbula, a entubação típica feita em uma cirurgia pode não ser possível. Outra opção é a entubação acordado através de fibra óptica por via nasal. Neste procedimento, o anestesista usa o laringoscópio de fibra óptica (um tipo de câmera médica muito pequena que pode ver dentro do corpo) através do nariz para visualizar indiretamente a via aérea enquanto a pessoa está acordada (A sedação completa não é recomendada para pessoas com FOP por causa das complicações anestésicas potenciais e por problemas pulmonares e ou respiratórios).

Uma vez que a via aérea é visualizada e o paciente é entubado, então a anestesia geral pode ser administrada. É importante notar que a entubação por fibra óptica só deve ser realizada por anestesistas treinados, que têm experiência neste tipo de procedimento.

Para questões relacionadas à anestesia, as pessoas que trabalham no pronto socorro devem

entrar em contato com Dr. Zvi Grunwald no telefone 00-XX-1- 215-955-6161 ou zvi.grunwald@jefferson.edu., Dr. Grunwald tem grande experiência em lidar com as necessidades anestésicas de pessoas com FOP.

Como lidar com outros traumatismos

Se um traumatismo ocorre (como um músculo distendido, dor por uma queda, uma batida, etc) mas não parece sério o suficiente para requerer uma ida ao pronto socorro ou ao consultório de seu médico, considere a aplicação de gelo no local o mais rápido possível. O gelo ajuda a minimizar a inflamação e o inchaço. O frio tem o benefício adicional de ser um bom e natural analgésico (diminui a dor). Siga este procedimento para ajudar o processo de recuperação após um trauma:

Descanso	Minimizar o movimento da parte do corpo que foi traumatizada
Gelo	Aplicar compressas de gelo
Compressão	Aplicar uma leve compressão na área do corpo afetada
Elevar	Elevar a parte do corpo afetada para ajudar a diminuir o inchaço

O gelo tem seu benefício máximo nas primeiras 48 horas após o traumatismo. Se o gelo não resolver a dor e a inflamação, você deve considerar se está lidando apenas com um traumatismo ou se já é um surto de FOP. Infelizmente não é sempre fácil fazer esta diferenciação e você precisará aprender a confiar em seu julgamento. Geralmente, se você pensar que é apenas um trauma, é melhor continuar tratando de acordo. Mas se você achar que é um surto, então siga as recomendações no capítulo 6, “Tomando decisões sobre tratamentos na FOP .”

Se um trauma de tecidos moles que ameace o uso de um membro ocorrer, você poderá ainda considerar um curso breve de uso da prednisona, de apenas 3 dias. Caso um surto subsequente ocorra, considere trata-lo sintomaticamente como indicado também no capítulo 6 e como está mais detalhado em “A Conduta Médica na fibrodysplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento”. Não use a prednisona após batidas ou traumas de menor intensidade.

8.

Tratando a dor aguda e crônica

Pessoas com FOP frequentemente experimentam dor durante os surtos, quando um osso novo invade os músculos e o tecido conectivo. Alguns indivíduos, particularmente aqueles com FOP mais avançada, também podem apresentar dores crônicas que não desaparecem. Nem todas as pessoas com FOP têm dores crônicas. Aprenda o básico sobre como tratar a dor, para poder trabalhar com profissionais da área médica para encontrar uma forma de controlar a dor e tornar a vida mais agradável.

Introdução

Para resumir de forma simples, os objetivos do gerenciamento da dor são diminuí-la, melhorar as habilidades funcionais da pessoa com FOP para que ele ou ela possam fazer as coisas que gostam e melhorar a qualidade de vida. Infelizmente, o processo de controle da dor, particularmente a dor crônica, não é fácil. Por isto é importante saber as opções de tratamento e trabalhar com profissionais médicos para encontrar algo que funcione.

Uma pequena observação sobre gramática (Não se preocupe, esta não é uma lição de gramática!): Muitas áreas deste capítulo fazem uso de pronomes como “nosso” ou “você” (ou seu filho). Nosso é geralmente usado para coisas que se relacionam a todos nós, quem tem FOP e quem não tem. O termo “você” ou “seu filho” é usado quando se faz referência a como lidar com a dor ou no trabalho com profissionais de saúde. Algumas vezes “você” também é usado para notar que a dor não afeta apenas uma pessoa, mas toda a família, e que toda a família pode estar envolvida em ajudar a encontrar as melhores opções de tratamento.

As informações dadas neste capítulo servem para complementar e não para substituir qualquer conselho ou informação dada por um profissional de saúde.

Tenha estas coisas em mente

Ao procurar um tratamento para a dor, tenha em mente o seguinte:

- Tenha a certeza de buscar um tratamento o mais cedo possível, antes que a dor se torne insuportável.
- Considere ter um diário da dor, que possa ser compartilhado com o seu médico ou de seu filho. Continue a ler este capítulo para aprender mais sobre como fazer um diário de dor.
- Antes de ir às consultas médicas, escreva uma lista de perguntas que você deseja fazer e dê ao seu médico informações sobre a FOP (manual de tratamento, um fichário

médico personalizado, este livro, etc). Isto irá ajudar você a fazer melhor uso do tempo que o médico passará com você.

- Aceite o apoio das pessoas queridas.
- Considere levar com você às consultas um parente ou um amigo para ajudar você a se lembrar dos detalhes.
- Tenha certeza que alguém do time de profissionais de saúde que cuida de você estará disponível caso você necessite telefonar com perguntas sobre medicamentos ou outros assuntos.
- Saiba sobre as opções de tratamento disponíveis.
- Atitudes e expectativas fazem diferença. Tente manter-se positivo.
- Aprender a relaxar é muito importante. Nossos corpos e nossas mentes são ligados às nossas emoções e afetam a forma como nós nos sentimos. Relaxar ajuda a prevenir a tensão muscular e redireciona nossos pensamentos para coisas que estão sob nosso controle.
- Mantenha-se o mais ativo possível. Isto poderá ajudar você a manter seus pensamentos longe da dor. Também nos ajuda a nos sentir mais no controle de nossas vidas.
- Defina objetivos reais. Nós todos aprendemos a caminhar antes de aprendermos a correr. Da mesma forma, lidar com a dor é um processo que costuma levar tempo.

Opções disponíveis e onde buscar ajuda

Como diz a Fundação Americana de Dor, “Dor é complexa e única para cada indivíduo. Por esta razão, o grupo de profissionais de saúde deve considerar vários aspectos da sua dor e da sua vida diária antes de recomendar um tratamento.” Alguns dos fatores que precisam ser considerados são o tipo de dor, por exemplo se é uma dor aguda e baseada em um trauma atual ou se é uma dor crônica que não vai embora, a intensidade da dor, a condição física da pessoa, estilo de vida, e as preferências de tratamento.

Algumas situações de dor podem ser gerenciadas pelo médico pessoal do paciente, de forma que é um bom começo contatá-lo. Quando a dor é mais difícil de tratar, a pessoa poderá ser encaminhada a profissionais de saúde especializados no tratamento da dor, como por exemplo neurologistas, anestesistas e alguns psiquiatras. Poderá também ser encaminhada a uma clínica especializada no tratamento da dor. As abordagens para o controle da dor incluem medicamentos, mudanças no estilo de vida, estratégias melhores para lidar com o problema, terapia e medicina complementar/integrativa.

Para encontrar um especialista em dor:

- Peça ao seu médico uma indicação de um profissional deste tipo.
- Peça sugestões a amigos ou membros de sua família que tiveram problemas de dor.
- Entre em contato com o maior hospital da área onde você vive.
- Ligue para agências de saúde e recursos do governo (federal, estadual, municipal).
- Entre em contato com sanatórios.
- Entre em contato com organizações profissionais de especialistas em dor. Nos

Estados Unidos há duas:

American Academy of Pain Medicine

www.painmed.org

00-XX-1-847-375-4731

ou

American Pain Society

www.ampainsoc.org

00-XX-1-847-375-4715

- Entre em contato com associações que dão informações sobre como lidar com a dor.

Nos Estados Unidos:

American Chronic Pain Association

www.theacpa.org

00-XX-1-800-533-3231

ou

American Pain Foundation

www.painfoundation.org

00-XX-1-888-615-PAIN (7246).

Uma vez que você tenha encontrado um especialista, ligue para o seu consultório para saber mais sobre quais as abordagens deste profissional quanto à dor e para marcar uma consulta (caso você sinta que ele irá ajudar a você ou ao seu filho). Antes da consulta, leia as partes adicionais deste capítulo para saber mais sobre as opções de tratamento de forma que você possa ter uma conversa já com informações sobre como melhor gerenciar a sua dor ou a de seu filho.

Como se relacionar com a dor

A dor pode impactar nossas emoções, e nossas emoções podem também causar impacto na dor. Em outras palavras, a dor pode nos fazer sentir estressados, tristes, ou ansiosos. A ansiedade ou a tristeza podem interferir com a recuperação ou piorar a dor. Ao entender como a dor pode melhorar, os médicos estão concluindo que influenciar as nossas emoções podem ajudar no tratamento da dor.

As estratégias que podem ser eficazes no controle da dor através do gerenciamento de nossas emoções incluem:

- Terapia de relaxamento – Praticar formas de meditação, que ajudem a pessoa a prestar mais atenção à sua respiração; pode ser incluído o trabalho com imagens (relaxamento e visualização de imagens mentais que sejam prazerosas)
- Treino de Biofeedback – Este treino consiste em ensinar as pessoas como elas respondem ao stress através do uso de equipamentos especiais que monitoram a atividade cerebral, pressão arterial, tensão muscular e batimentos cardíacos. Este treino é então usado para ajudar a corrigir padrões que possam levar à dor.
- Modificação do comportamento – Mudança de hábitos e atitudes que podem estar contribuindo para o surgimento da dor.
- Gerenciamento do stress-- Aprender a estabelecer um roteiro para a rotina diária. (Não saber o que esperar pode causar stress). Encontre uma atividade que você goste e faça-a parte de sua rotina diária. Converse positivamente e celebre as coisas boas em sua vida, mesmo as pequenas conquistas. Pense em pessoas que melhoram suas vidas de formas boas.

Aprenda a viver o momento presente e tente colocar de lado os pensamentos negativos.

- Terapia (individual ou familiar, uma vez que a dor frequentemente afeta também a dinâmica familiar) – A dor pode produzir sentimentos de perda de esperança, medo e raiva. Algumas vezes conversar com um terapeuta profissional pode ajudar. Quando escolher um terapeuta, é bom encontrar alguém com experiência no gerenciamento de dor.

Medicina Complementar

A medicina convencional está começando a prestar mais atenção à combinação de tratamentos convencionais com outras formas de tratamento. Isto se chama medicina complementar ou integrativa. O National Institutes of Health nos Estados Unidos recentemente abriu o National Center for Complementary and Alternative Medicine para ajudar a avaliar estas terapias. Muitas destas formas de terapia são holísticas, o que significa que elas vêm a mente, corpo e espírito no tratamento de uma pessoa.

Para saber mais, entre em contato com eles:

National Center for Complementary and Alternative Medicine
00-XX-1-888-644-6226
www.nccam.nih.gov/health

Por favor, consulte seu médico antes de seguir a medicina complementar ou alternativa. Caso você esteja interessado em seguir alguma destas terapias, as sugestões a seguir podem ajudar você a decidir qual a mais apropriada para as suas necessidades e também ajudá-lo a encontrar um profissional:

- Peça recomendações ao seu médico. Um hospital próximo ou uma escola de medicina também mantém uma lista de profissionais ou podem fazer uma recomendação. Alguns centros médicos podem ter centros de saúde integrativos ou profissionais em seu corpo clínico.
- Entre em contato com uma organização de profissionais do tipo que você está procurando. Nos Estados Unidos há as seguintes associações:
 - o International Association of Healthcare Practitioners
800-311-9204
www.iahp.com/pages/search/index.php
(lista profissionais que se especializaram em várias terapias)
 - o dirlin.nlm.nih.gov
(mantém informações sobre várias organizações profissionais)
 - o www.amtamassage.org
877-905-2700
(lista terapeutas afiliados à American Massage Therapy Association e mostra que tipo de massagem eles praticam)

Se você fizer uma pesquisa na internet, tente ser bem genérico quanto a sua localização. Por exemplo, colocar um estado ou um país lhe dará mais nomes, mas você poderá achar alguém mais perto de você se procurar por sua cidade. Se você tem acesso à internet, você poderá também saber mais sobre

o tipo de terapia e os profissionais disponíveis em sua área fazendo uma pesquisa.

- Muitos estados têm comitês de licenciamento para alguns tipos de terapia. Entre em contato com seu estado, município ou departamento de saúde de sua cidade para obter mais informações.

Uma vez que você tenha encontrado o nome de vários profissionais, ligue para cada um deles e pergunte as questões abaixo. Também é importante que você explique a FOP da forma mais simples possível para que eles possam entender melhor as suas necessidades. Você poderá por exemplo, dizer que a FOP causa o crescimento de ossos nos músculos e tecidos conectivos e que pode afetar de forma significativa os movimentos do corpo.

Aqui está uma lista de questões para fazer a profissionais e terapeutas:

- Que tipo de treinamento eles tiveram? Há quantos anos estão trabalhando?
- Que tipo de doenças eles costumam tratar? Pergunte se eles acham que a terapia que oferecem irá ajudar você e se eles estão confortáveis em lhe tratar, uma vez que tratar uma pessoa com FOP pode envolver mais criatividade do que tratar uma pessoa comum. (Pelas suas conversas, você deve ter uma ideia de quão flexível cada pessoa é).
- Há um website que você pode visitar para ter mais informações? Eles possuem um panfleto de informações?
- Quanto tempo dura cada sessão e qual o custo? (Na maioria dos casos, estas terapias não são cobertas por planos de saúde).
- Com que frequência são recomendadas as sessões ? Quanto tempo antes é necessário marcar as consultas?
- Se necessário, pergunte se o local em que fica o consultório tem acesso para cadeira de rodas. Você poderá perguntar se o profissional deseja fazer visitas domiciliares. Alguns provavelmente desejarão e geralmente há um custo extra para isso.
- Pergunte que tipo de mesa de massagem é usada. Por exemplo, é uma mesa de altura ajustável para que haja melhor acesso? Caso o profissional deseje fazer consultas domiciliares, ele estará confortável usando uma cama, uma vez que muitas mesas de massagem portáteis não se ajustam a diferentes alturas?
- Pergunte o que irá acontecer na primeira visita.

Uma nota importante: Uma pessoa com FOP deve instruir seu terapeuta a ser o mais suave e delicado possível e ainda assim fazer uma massagem efetiva. Após a primeira visita, também é bom avaliar se você se sentiu confortável trabalhando com a pessoa e se você sentiu que este tipo de tratamento pode ajudar você. Em muitos casos é difícil de saber com certeza até que você tenha tido uma sessão de terapia. Por exemplo, o tipo de terapia pode ser apropriado e o terapeuta não ou vice-versa.

Diário da dor

Um diário da dor pode ser uma ferramenta útil no gerenciamento da dor. Ele irá ajudar você a identificar os momentos em que a dor foi ruim e o que a fez melhorar. Não se preocupe com o quanto você irá escrever. Não se preocupe se você perder um ou alguns dias em que você não estava querendo escrever – apenas volte a escrever quando você tiver vontade ou talvez peça ajuda a algum amigo ou parente.

Escreva a data e a hora de cada registro. Você poderá usar as questões abaixo como um guia para como você está se sentindo:

- Onde dói?
- Como é esta dor?
- A dor já existia quando seu filho (ou você) acordou, ou começou mais tarde?
- A dor muda durante o dia?
- O que melhora ou piora a dor?
- Que remédios seu filho (ou você) está tomando? Eles ajudam?
- O seu filho (ou você) tem problemas para dormir?
- A dor interfere com as atividades?
- A dor interfere com a alimentação?

O website da American Pain Foundation contém um diário de dor que pode ser baixado, bem como outros recursos - www.painfoundation.org. Visite a seção de publicações para mais informação.

Conclusão

Entender e gerenciar a dor não é fácil. Mas não desista até que você tenha um programa efetivo para lidar com ela. Há muitos lugares nos quais você pode buscar ajuda. Um deles é a American Pain Foundation. Apesar das informações desta seção terem sido retiradas de várias fontes, uma fonte muito útil foi a publicação da American Pain Foundation “*Treatment Options: A Guide for People Living with Pain*”, que pode ser baixada da parte de publicações do website desta fundação, o www.painfoundation.org ou obtida pelo telefone 00-XX-1- 888-615- 7246. O documento contém muitas informações adicionais para pessoas que têm dores.

Outras fontes de informação incluem os seguintes livros, que podem ser obtidos na Amazon.com. As descrições são da Amazon e dos editores.

- Barksy, Arthur J. e Deans, Emily C. *Stop Being Your Symptoms and Start Being Yourself: The 6 Week Mind-Body Program to Ease Your Chronic Symptoms*. (Pare de ser os seus sintomas e comece a ser você mesmo: O programa para a mente e o corpo de 6 semanas para melhorar seus sintomas crônicos) Dr. Arthur Barksy, psiquiatra e pioneiro no campo da medicina mente-corpo, descobriu que mudar a forma de pensar sobre a sua doença pode ter um efeito grande na forma como você vivencia seus sintomas. Na escola de medicina de Harvard, o Dr. Barksy desenvolveu Stop Being Your Symptoms and Start Being Yourself, um programa desenhado para superar os sintomas de doenças crônicas de todos os tipos. Este programa inovador ensina os pacientes a controlar os cinco fatores psicológicos que fazem os sintomas crônicos persistirem através de vários exercícios, planilhas de trabalho e exemplos. Você pode não conseguir eliminar completamente seus sintomas. Mas é possível controlar seus sintomas ao invés de deixá-los controlar você – manejar sua dor, fadiga, insônia e ansiedade. Você pode minimizar seus sintomas, aprender novas formas de lidar com eles, e fazer mais para ter certeza que os seus sintomas não estão roubando o sentido e o prazer de sua vida.

- Claudill-Slosberg, Margaret e A., *Managing Pain Before It Manages You*. (*Controlando a dor antes que ela controle você*) “A narrativa da Dra. Caudill é bem clara e perspicaz, demonstrando empatia para com as pessoas que sofrem dores. Ela tem a habilidade de discutir de forma concisa e clara informações relevantes antecipando as limitações e os conceitos errados dos leitores abordando-os em todo o livro. Este livro pode ser usado por pessoas com dores crônicas sozinhas ou em conjunto com tratamentos feitos por profissionais. Se seguido cuidadosamente, este livro irá certamente fazer diferença nas vidas daqueles que sofrem com dores crônicas de síndromes diversas. A Dra. Margaret Caudill produziu um livro marcante que será uma referência para futuros livros sobre o mesmo assunto.”
- Cochran, Robert T, Jr. *Understanding Chronic Pain: A Doctor Talks to His Patients*. (*Entendendo a dor crônica: Um médico conversa com seus pacientes*) Este é uma narrativa pessoal, uma relato da minha vivência entre as vítimas de dor crônica e as descobertas que fiz nestes encontros. Eu escrevo para médicos, enfermeiras, terapeutas e cuidadores, mas principalmente para você, que sofre com a doença. Eu conheço você muito bem, talvez mais que qualquer outra pessoa. Eu escutei suas histórias com paciência e atenção e fui maravilhosamente recompensada. Você confiou a mim seus pensamentos mais profundos e seus medos, e as memórias de suas experiências, que são frequentemente a origem de sua dor crônica. Eu tratei vários de vocês e acredite, eu tenho algum conhecimento sobre a sua doença. Eu ofereço uma série de dissertações sobre pessoas que como você, sofrem de dor crônica. Através da história destas pessoas, eu tirei algumas conclusões. Algumas são corajosas e imaginativas. Outras são perturbadoras e assustadoras. Nem todas serão aplicáveis a você, mas algumas certamente serão. Meu desejo é que você tenha uma grande compreensão de sua doença, pois só através da compreensão você irá dominá-la .
- Turk, Dennis e Frits, Winter. *The Pain Survival Guide: How to Reclaim Your Life*. (*O Manual de Sobrevivência da Dor: Como Recuperar a Sua Vida*) Se você sofre de dor crônica, este comprovado programa de 10 passos lhe trará esperança e alívio, mostrando a você de que forma mudanças graduais em determinados comportamentos podem levar a uma grande melhora em sua habilidade para lidar com a situação. Os autores lhe ajudarão a aprender a não deixar seu corpo “empurrar você” de forma que a vida possa novamente ser alegre. As lições chave neste livro incluem:
 - Desvendando alguns dos mitos sobre a dor e as formas ilusórias como engana seu corpo levando-o a um comportamento destrutivo.
 - Regulando sua atividade de forma que você construa força sem fazer coisas em excesso ou fazer menos coisas.
 - Aprendendo como induzir o relaxamento profundo de forma que você possa começar a desfrutar novamente de sua vida
 - Lidando com os distúrbios do sono e com a fadiga crônica
 - Melhorando seu relacionamento com a família e amigos e pedindo apoio
 - Mudando seus comportamentos habituais de forma a reduzir a dor
 - Combatendo os pensamentos negativos que frequentemente acompanham a dor
 - Resgatando sua autoconfiança e confiando em você mesmo
 - O poder de estabelecer metas e humor
 - Lidando com as recaídas e contratemplos inevitáveis - livro de exercícios, registros de comportamento, e leituras sugeridas para ajudar você a integrar estas lições ao seu dia a dia e aprender a viver melhor apesar da dor.

Existem vários outros livros sobre o alívio da dor. Qual irá ser mais útil a você será uma questão de preferência pessoal, mas esperamos que estas informações possam lhe dar algumas ideias.

9.

Preocupações com a boca e os dentes

Quando a mandíbula é afetada pela FOP, assuntos como comer e higiene bucal vêm à tona.

Quando a mandíbula costuma ser afetada na FOP?

A articulação da mandíbula se chama articulação temporomandibular (ATM) e é tipicamente uma das articulações que são afetadas mais tarde na FOP. Entretanto, o envolvimento dos músculos da mandíbula na FOP tem sido relatado em qualquer idade após procedimentos odontológicos ou traumas da boca (acidentes, abertura excessiva da mandíbula, etc). Em um estudo realizado em pessoas com FOP, 71% destas pessoas relatou restrições do movimento das mandíbulas aos 18 anos.

Cuidados preventivos com os dentes

Os cuidados de prevenção com os dentes envolvem esforços para evitar as cáries e manter os dentes e a gengiva saudáveis, e é extremamente importante para as pessoas que têm FOP. Se os músculos e a articulação da mandíbula estão fundidos, todas as faces dos dentes não podem ser escovadas de forma correta e é mais provável que estes indivíduos desenvolvam problemas dentários como cáries e doenças das gengivas. Uma boa rotina de cuidados preventivos poderá minimizar as chances de ocorrência deste tipo de problemas.

Aqui estão algumas instruções a serem seguidas:

- Todos os indivíduos com FOP devem fazer visitas regulares e periódicas, desde a mais tenra idade ao dentista, em conjunto com instruções de higiene bucal. As pessoas que ainda podem abrir a boca completamente podem ser tratadas com instrumentos normais de odontologia, apesar da necessidade de se tomar cuidados adicionais para não abrir demais a mandíbula. Para as pessoas com abertura restrita da mandíbula (que não conseguem mais abrir a boca por completo), dentistas especializados no tratamento de pessoas com necessidades especiais (pessoas com deficiências) ou periodontistas (que se especializam em doenças da gengiva e costumam lidar com vários problemas graves dos dentes) podem ter treinamento e equipamentos peculiares que atendam as necessidades das pessoas com FOP.
- O uso de selantes dentários (aplicação de um material especial na superfície dos molares e dos dentes de trás para ajudar a prevenir o enfraquecimento dos mesmos) pode ser considerado antes que a fusão das mandíbulas ocorra. Os selantes costumam ser aplicados na infância, mas podem ser aplicados em qualquer idade desde que os dentes estejam

acessíveis para o dentista.

- A escovação frequente dos dentes com uma pasta com alto teor de flúor é recomendada, juntamente com o uso de gel ou enxaguante bucal com flúor. Enxágues da boca com clorexidina são também recomendados.
- Clorexidina é um enxaguante bucal anti bacteriano que ajuda a prevenir a gengivite (inflamação da gengiva) e o estrago dos dentes. Os bochechos também podem ajudar a pessoa a acessar áreas que seriam de difícil acesso pela fusão das mandíbulas.

- Muitas pessoas acham útil o uso de escovas de dentes elétricas, como as fabricadas pela Sonicare ou Braun/Oral B. Além disso, sistemas de fio dental elétrico permitem às pessoas com restrição do movimento das mandíbulas a limpar melhor entre os dentes. Waterpiks (sistemas de limpeza dos dentes através de água sob pressão) também podem ser úteis.
- Um novo produto é o MI Paste (fabricado pela GC America). Este produto remineraliza o esmalte (a cobertura protetora dos dentes) para prevenir as cáries dentárias e as doenças da gengiva, particularmente em pessoas que não podem escovar seus dentes adequadamente. Não use este produto se você for alérgico a proteínas do leite.

Comendo

Quando os ossos extra se formam no interior dos músculos e dos tecidos conectivos da mandíbula, é fácil imaginar que se torna difícil colocar comida dentro da boca. Algumas pessoas que têm a mandíbula travada descobrem que ainda conseguem comer a comida que for cortada em pequenos pedaços, enquanto outras percebem que precisam colocar dentro da boca alimentos pastosos ou em forma de purê. Como muitos aspectos da FOP, pode haver uma grande variação na forma como os músculos e as articulações se fundem.

Algumas vezes, um surto de FOP na mandíbula ou abaixo do queixo podem fazer com que se torne temporariamente difícil comer, ou comer pode até mesmo agravar o surto. Nestes casos, a pessoa com FOP poderá necessitar de suplementos dietéticos de alto teor calórico como os da marca Ensure ou Boost para poder manter o peso corpóreo. Caso Ensure ou Boost não existam em seu país, pergunte ao seu médico sobre os suplementos alimentares disponíveis.

Se há um jeito de comer...

Se há uma forma de comer alguma coisa, certamente uma pessoa com FOP irá encontrá-la. Afinal, quem quer perder suas comidas favoritas? O truque para comer tendo a mandíbula travada é a criatividade. Por exemplo, em alguns casos pode ser útil usar um processador de alimentos, liquidificador ou triturador de alimentos para misturar os diversos itens em uma consistência adequada.

Aqui estão algumas dicas para misturar os alimentos:

- Trabalhe devagar pois as lâminas trabalham muito rápido. Se você trabalhar com os equipamentos no modo “pulsar” (parando e iniciando a atividade da máquina em uso), você irá controlar melhor a consistência da comida. Quando você ficar mais acostumado a misturar os alimentos, você certamente começará a aprender quanto tempo determinados alimentos demoram para ser processados até atingir a consistência que você deseja.
- Faça um purê começando com líquido suficiente para cobrir as lâminas do aparelho. Estes líquidos podem ser leite, creme, caldos, suco de frutas, caldo de carne, molhos, etc. Água também pode ser utilizada, mas pode diluir o sabor. Adicione gradualmente os ingredientes sólidos.

- Se você precisar deixar o alimento líquido, use uma quantidade igual de sólidos e líquidos. Caso seja necessário adicione mais líquido. Você irá precisar adicionar mais líquido para criar uma consistência que possa ser colocada dentro de um copo, sugada por um canudinho, etc.
- Misture os alimentos antes de aquece-los. Caso você não o faça, poderá ser necessário aquecer novamente os alimentos após mistura-los.
- Se você estiver usando um alimento já pré preparado ou congelado, cozinhe-o como você o faria normalmente. Após isso, coloque-o no processador, adicione uma xícara e meia de leite ou caldo. Para recuperar o sabor coloque um pouco de sal e pimenta, manteiga ou creme de leite. Adicione mais líquidos se for necessário. Depois disso, você poderá querer passar o alimento por uma peneira. Experimente. Lembre-se que este é um processo de aprendizado.

Se você está procurando receitas de alimentos pastosos que sejam fáceis de mastigar, experimente os livros de receita abaixo. As descrições são dos editores e/ou do site da Amazon.

The Dysphagia Cookbook: Great Tasting and Nutritious Recipes for People With Swallowing Difficulties. (O Livro de Receitas da Disfagia: Ótimas Receitas para Pessoas Com Dificuldades para Engolir) Elayne Achilles.

- Este é um livro especial, cheio de receitas nutritivas e saborosas para pessoas cujas opções de alimentação são limitadas por dificuldades em mastigar ou engolir. Todas as receitas têm o objetivo de aumentar o sabor, melhorar a apresentação, textura, aroma e a cor, pois há muitos produtos que fornecem uma adequada quantidade de calorias ou líquidos mas dão pouca atenção aos assuntos relacionados a qualidade de vida.
- Algumas particularidades deste livro o tornam muito útil e prático, tais como:
- A classificação S, G, ou P indica os níveis de consistência Soft (macio), Ground (sólido) ou Purê (pastoso).
- Instruções flexíveis dão sugestões para adaptar as receitas de forma a atender os diversos níveis de dificuldade para mastigar e engolir.
- Há várias receitas com sabor internacional que não utilizam ingredientes difíceis de se encontrar.
- Há uma lista de produtos comuns testados quanto a densidade, sabor, facilidade de mastigar e facilidade de compra e preparo.
- Uma sessão de suprimentos indispensáveis para a cozinha ajuda aos cozinheiros a lidar com novas formas de preparar comida para pessoas com dificuldades para engolir.
- A abordagem é mais prática do que clínica.
- O ritual da alimentação dá forma e significado às nossas vidas. Muitas refeições são consumidas em uma atmosfera agradável em companhia de pessoas que amamos e amigos, entre conversas animadas. O livro *The Dysphagia Cookbook* é uma tentativa de restabelecer esta alegria e dignidade para as pessoas cujo prazer nesta área foi limitado de alguma forma.

Easy-to-Swallow, Easy-to-Chew Cookbook: Over 150 Tasty and Nutritious Recipes for People Who Have Difficulty Swallowing. (Fácil de Engolir, Fácil de Mastigar: Mais de 150 Receitas Saborosas e Nutritivas para Pessoas com Dificuldades para Engolir) Donna L. Weifhofen, JoAnne Robbins, Paula A. Sullivan

- O simples ato de comer é um desafio para milhões de pessoas cuja habilidade para mastigar e engolir foi comprometida pelos efeitos debilitantes da idade ou de alguma doença. O *Easy-to-Swallow, Easy-to-Chew Cookbook* apresenta uma coleção de mais de 150 receitas nutritivas que tornam o ato de comer agradável para qualquer pessoa que tenha dificuldades em mastigar ou engolir. O livro também dá dicas úteis e sugere técnicas para tornar a alimentação mais fácil para os idosos, pessoas que têm doenças como Parkinson, AIDS, ou cânceres de cabeça e pescoço.

The I-Can't-Chew Cookbook: Delicious Soft Diet Recipes for People with Chewing, Swallowing, and Dry Mouth Disorders. (O Livro de Receitas "Eu Não Posso Mastigar": Dietas Leves para Pessoas com Problemas para Mastigar, Engolir e Boca Seca). Randy Wilson.

- Este livro de J. Randy Wilson é um livro único e peculiar que é uma valiosa adição para a coleção de livros de receitas de qualquer pessoa que precise preparar refeições para alguém que esteja sofrendo de problemas que vêm de uma doença que afete a mastigação, como problemas da articulação temporomandibular (ATM), derrames, esclerose lateral amiotrófica, Alzheimer, AIDS, lúpus, recuperação de cirurgias da cabeça e pescoço, ou câncer da boca/garganta. Randy Wilson se inspirou para fazer este livro nas suas habilidades culinárias e em sua paixão por cozinhar quando sua mulher foi diagnosticada com problemas na articulação temporomandibular e precisou de cirurgia. O médico de sua esposa recomendou a ela dieta pastosa durante seis meses. Randy aceitou o desafio de desenvolver receitas pastosas nutritivas e apetitosas para sua mulher e sua família. O resultado foi o seu livro *I-Can't-Chew Cookbook*, que não é um livro de dietas líquidas ou de misturas, mas uma coletânea de receitas de alimentos pastosos e líquidos saborosos como cozidos, sopas, entradas, segundo prato, bebidas e sobremesas. De interesse especial são os capítulos iniciais sobre nutrição e as dicas para obter o melhor de cada refeição, melhorando assim o ato de se alimentar e adaptando os alimentos para uma dieta pastosa quando existem problemas para engolir e mastigar. O livro é enriquecido com o prefácio do cirurgião oral Mark A. Piper. O livro *I-Can't-Chew Cookbook* deve ser considerado uma necessidade para qualquer pessoa que deseje pratos nutritivos, deliciosos e consumíveis para as pessoas com dificuldades para engolir e/ou mastigar.

So What If You Can't Chew, Eat Hearty! : Recipes and a Guide for the Healthy and Happy Eating of Soft and Pureed Foods. (Se Você não Pode Mastigar, Alimente-se de Forma Saudável! : Receitas e um Manual para uma Alimentação Saudável e Feliz com Alimentos Leves e Purês) Phyllis Z. Goldberg.

- Este livro oferece a você soluções para uma boa alimentação quando uma dieta leve ou pastosa é indicada. As pessoas que têm dificuldades para mastigar devido à uma infecção na boca, trauma ou reconstrução de mandíbula, efeitos de tratamento para câncer ou extensos procedimentos dentários vão achar indispensável as informações para o preparo de refeições nutritivas, saborosas e apetitosas. Os capítulos introdutórios explicam como usar corretamente os liquidificadores e outros métodos para lidar com problemas orais. O autor apresenta mais de 100 receitas detalhadas de carne/peixe/ave/, sopas, frutas e vegetais, bebidas, ovos/queijo/iogurte, sobremesas, e refeições completas. Potage St. Germain, Frango com Cogumelos , e Creme de Apricot são exemplos das receitas apresentadas no livro. Os pratos são descritos e foram todos testados na cozinha com relação ao sabor e à facilidade de preparo. O valor calórico e proteico de cada receita também está incluído. Sugestões para o planejamento do cardápio diário também são apresentadas.

Whipping a Whopper. Nancy Sando.

- Esta brochura, escrita por uma mulher que tem FOP, oferece dicas e receitas para o preparo de alimentos que podem ser ingeridos por uma pessoa que tem a mandíbula imóvel. Está disponível através da Associação Internacional de FOP (IFOPA). Visite o website www.ifopa.org ou ligue para 00-XX-1- 407-365-4194 para mais informações.

Criando um espaço “extra”

Em casos muito extremos de fusão da mandíbula, uma pessoa com FOP poderá desejar consultar um dentista ou um periodontista para saber se um procedimento chamado plástica do esmalte dentário (ou refazer o contorno e o formato dos dentes) poderá ter benefício. A plástica do esmalte dentário é um procedimento indolor, no qual uma pequena porção do esmalte é removida. Normalmente é tido como um procedimento estético, mas em pessoas com FOP a plástica do esmalte pode ser usada para criar uma abertura da boca um pouco maior. Os dentistas ou periodontistas poderão examinar o paciente para determinar que porção do esmalte pode ser removida de forma segura para maximizar a abertura da mandíbula e minimizar as implicações cosméticas.

Antes do procedimento, um raio-X deverá ser realizado pra determinar o tamanho e localização da polpa de cada dente (o centro do dente, que contém nervos e vasos sanguíneos). Se o esmalte for muito fino ou se a polpa do dente esta muito perto da superfície dentaria não é sábio realizar o procedimento. O principal risco da plástica do

esmalte dentário é o de retirar muito do esmalte dos dentes tornando-os assim sensíveis ao calor e ao frio.

Uma boa ideia é realizar este procedimento em estágios. Desta forma, as visitas ao dentista podem ser mantidas curtas evitando-se assim a distensão das mandíbulas. Proceder desta forma também permitirá a avaliação cuidadosa da situação para prevenir problemas potenciais.

Para as pessoas que apresentam perda de peso, causando preocupações com a saúde, a remoção de alguns dentes previamente selecionados poderá ser uma possibilidade. Este é um procedimento maior que requer um time especializado em odontologia e anestesia.

Minimizando os riscos durante procedimentos odontológicos – começando bem

Se um procedimento odontológico precisa ser realizado em uma pessoa com FOP, um bom primeiro passo é montar um time de especialistas. Isto significa encontrar um dentista ou cirurgião oral que deseje ouvir você e entender os desafios peculiares à FOP e, particularmente se a área for de difícil acesso de preferência alguém que já tenha feito procedimentos em outros indivíduos com fusão da mandíbula. Seu dentista poderá encaminhar você para o profissional mais apropriado. Efetuar o procedimento em um hospital é altamente aconselhável. O ideal é um grande centro médico que atenda rotineiramente casos de trauma, que podem envolver complicações semelhantes a algumas situações que ocorrem com quem tem FOP (restrição da mandíbula, problemas com anestesia/vias aéreas, etc.). Caso ocorram complicações, estes estabelecimentos serão capazes de lidar com elas de forma mais eficiente que em um ambulatório comum.

Minimizando os riscos durante procedimentos odontológicos— anestesia

Durante tratamentos dentários, um paciente recebe anestesia para que o procedimento possa ser feito sem causar dor. Para pessoas que não têm os problemas que a FOP traz, a anestesia local, aplicada diretamente na área do problema, é frequentemente utilizada. *Entretanto, existem algumas situações nas quais a anestesia local não deve ser considerada como uma opção para pessoas com FOP.*

Primeiro vamos falar das situações em que o uso da anestesia local é permitido. Para os dentes localizados na parte anterior da boca, tanto de cima quanto de baixo (os localizados na frente da boca), o dentista poderá usar infiltração, que é uma injeção de anestésico local feita no interior dos tecidos moles próximos ao dente que está sendo tratado. Os molares superiores também podem ser anestesiados por infiltração ou anestesia local por bloqueio nervoso, a infiltração entretanto é o método mais seguro para pessoas com FOP.

Para procedimentos envolvendo os dentes posteriores da mandíbula (molares inferiores) geralmente se administra anestesia local através de uma injeção intramuscular. *Uma vez que existe uma clara associação entre a injeção intramuscular de anestésico local durante procedimentos dentários e os surtos de FOP na mandíbula, as injeções intramusculares devem ser evitadas.*

Então qual a opção disponível para a anestesia dos molares inferiores? A alternativa é a anestesia geral. (Caso você perceba que os próximos parágrafos soam familiares é porque algumas partes deste capítulo também aparecem em “FOP e Emergências” mas são muito importantes e devem ser repetidos aqui.) A anestesia geral afeta o corpo todo da pessoa, não anestesiando apenas a área que está sendo tratada como ocorre na anestesia local. Ela causa um estado de inconsciência no qual a pessoa fica livre de dor e

não percebe o que está acontecendo. Frequentemente este tipo de anestesia é administrado através da inalação de um gás. Quando você pensa em uma grande cirurgia, geralmente você pensa em anestesia geral.

A anestesia geral é um assunto particularmente perigoso em pessoas que têm FOP, por isso precauções especiais devem ser tomadas. Forçar excessivamente os músculos da mandíbula (para colocar um tubo para respiração na traquéia) pode causar trauma aos músculos e articulações da mandíbula e acarretar surtos. Complicações das vias aéreas também podem ocorrer devido à reação do corpo à dor, secreções na boca, ou por sangramentos, que são causas de oclusão das cordas vocais. Esta é uma situação ameaçadora à vida de qualquer pessoa e ainda mais para uma pessoa que tem FOP.

Uma abordagem recomendada (necessária se a mandíbula da pessoa já está travada) é uma entubação acordada através de fibra óptica nasal. Através deste procedimento, um anestesista guia um laringoscópio de fibra óptica (uma delicada câmera usada em medicina que pode ver dentro do corpo) pelo nariz para poder visualizar indiretamente as vias aéreas enquanto a pessoa está acordada ou apenas sedada e ainda é capaz de controlar as secreções da boca. Não se recomenda a sedação completa de pessoas que têm FOP, devido às complicações que podem ocorrer e à problemas respiratórios e pulmonares. Uma vez que as vias aéreas são visualizadas e o paciente é entubado, a anestesia geral pode ser administrada. É importante notar que a entubação nasal por fibra óptica pode apenas ser administrada por anestesistas treinados e experientes neste tipo de procedimento.

Minimizando os riscos durante procedimentos odontológicos – resolvendo o problema

Quando a abertura da mandíbula (boca) é limitada, pode ser tecnicamente difícil acessar a área com problema para se efetuar o tratamento dentário necessário. Caso seja preciso fazer uma obturação, o acesso pela frente do dente (ou seja, pela face bucal do mesmo) pode ser necessário e a cárie poderá ser removida com o uso de uma broca dentária lenta. O uso nas obturações de material que libera flúor também é recomendado. Os materiais usados para preencher as cáries irão aderir ao dente e liberar flúor, prevenindo cáries futuras.

Em pacientes que têm a mandíbula travada, as extrações dentárias oferecem muitos desafios. Por exemplo, o dente pode ser acessado apenas pela face da frente (a face do dente que virada para o lado de fora da boca). Também poderá ser necessário dividir o dente cariado em partes antes de remove-lo. Um instrumento odontológico também deverá ser colocado dentro da boca para impedir que os pedaços de dente caiam dentro da cavidade bucal.

Ortodontia e FOP

Como muitas pessoas, os indivíduos com FOP podem ter problemas que necessitem de tratamento ortodôntico (aparelho nos dentes). Isto pode ser feito de maneira segura em

pessoas com FOP que tenham uma abertura normal ou quase normal da boca. Entretanto, caso um tratamento ortodôntico seja considerado, recomenda-se que sejam feitas visitas breves ao ortodontista (dentista que coloca aparelho) para diminuir o stress que é causado aos músculos da mandíbula. É recomendado o uso de aparelho colado aos dentes, para evitar a pressão excessiva na mandíbula. Recomenda-se também a ortodontia sem extração dentária, que envolve endireitar os dentes da pessoa sem retirar nenhum dente permanente. Para evitar as extrações de dentes, pode ser necessário alinhar os dentes da frente (anteriores) deixando os dentes apinhados do fundo (posteriores) sem tratamento.

As pessoas que têm FOP, mesmo quando a mandíbula não está travada, frequentemente desenvolvem uma sobremordida (dentes de cima cobrindo os de baixo quando a boca está fechada), por razões pouco conhecidas. Nestes casos, por favor, não mexa nos seus dentes. Muitos indivíduos com FOP descobrem que, uma vez que a mandíbula está travada, a sobremordida cria uma via de acesso para a alimentação e a higiene da boca.

Onde obter aconselhamento

Para conselhos sobre cuidados odontológicos e anestésias, entre em contato com as pessoas a seguir, que têm experiência no tratamento de um número significativo de pessoas com FOP:

Corrie Crowe, D.D.S.
1000 White Horse Road
Voorhees, NJ 08043
Cel: 00-XX-1-407-701-3210
Consultório: 00-XX-1-856-258-4025
Fax: 00-XX-1-856-545-3295
E-mail: cjcrowe1028@verizon.net

Allen Wong, D.D.S., DABSCD
Diretor, Hospital Dentistry Program
University of the Pacific Arthur A. Dugoni School of Dentistry
2155 Webster Street
San Francisco, CA 94115
Tel: 00-XX-1-415-720-4609 (cel) ou 00-XX-1-888-241-3694 (bip de emergências)
E-mail: awong@pacific.edu

Zvi Grunwald, M.D.
Professor e Presidente do Departamento de Anestesia The James D. Wentzler
Thomas Jefferson University and Hospital
111 South 11th Street, Suite G-8940
Philadelphia, PA 19107
Tel: 00-XX-1-215-955-6161/Cel: 00-XX-1-215-206-73621 /Fax: 00-XX-1-215-923-5507
E-mail: zvi.grunwald@jefferson.edu

Uma nota final

Após ler a respeito dos potenciais perigos e desafios únicos que a FOP proporciona em tratamentos dentários, você pode estar sentindo vontade de não buscar ajuda por medo de travar a mandíbula ou de que o procedimento simplesmente seja impossível. Porém, não buscar ajuda pode ser tão perigoso quanto, levando à problemas adicionais nos dentes adjacentes ou até mesmo infecções que podem ameaçar a vida.

Como você já aprendeu ao ler este livro, não existem duas situações iguais e uma estória pode ter muitos lados. Em qualquer situação, a melhor coisa a fazer é absorver o máximo de informação de forma que você sinta que está tomando decisões da forma mais sábia possível. Procure toda a ajuda possível de especialistas e preste atenção em seus conselhos. Não fazer nada é muito ruim!

10.

FOP e Respiração

Devido à restrição da caixa torácica (peito) causada pela FOP, as pessoas que têm a doença podem desenvolver problemas respiratórios que precisarão de atenção médica especial. Aprenda formas de desenvolver a boa respiração e como lidar com problemas caso eles ocorram.

Um apanhado geral

Além da má formação dos dedos grandes dos pés, que geralmente é observada ao nascimento, os indivíduos com FOP também parecem nascer com uma má formação congênita das articulações (juntas) que conectam as costelas às vértebras da espinha. Isto acarreta algum grau de restrição da caixa torácica (peito), mesmo antes do surgimento de ossos extra. Estas restrições porém, não levam a nenhum problema notável. Devido à estas restrições, as pessoas com FOP dependem muito mais do diafragma para respirar. O diafragma é um músculo em forma de cúpula que fica na base dos pulmões.

Conforme as restrições causadas pela FOP vão aumentando, os ossos extra e a posição do corpo podem começar a empurrar os músculos ao redor dos pulmões e/ou coração comprimindo-os em graus variáveis, limitando a expansão torácica e criando restrições adicionais que interferem com a respiração. A taxa de fluxo de ar (padrão respiratório, para dentro e para fora, inalando oxigênio e exalando gás carbônico) pode ser normal, até mesmo quando o volume (a habilidade de efetuar respirações profundas e expirar) está bastante reduzido. Em alguns casos (geralmente os mais avançados), o corpo pode desenvolver níveis de dióxido de carbono maiores que o normal. Os sintomas podem ser moderados ou severos dependendo do grau em que os ossos da FOP afetam o tórax. Quanto mais avançada estiver a FOP, mais chances a pessoa tem de que os problemas respiratórios se tornem sérios o suficiente para requerer tratamento e mais provável será apresentar algum envolvimento da porção direita do coração.

Um estudo

Para entender melhor este assunto, foi feito um estudo de 25 indivíduos com FOP entre 5 e 55 anos de idade durante um encontro internacional de pessoas com a doença. Apenas um participante tinha menos que 13 anos de idade. O estudo envolveu exame físico, testes de função pulmonar, e eletrocardiograma e ecocardiograma (estudos do coração). Apesar da severa limitação da parede torácica que foi encontrada, o exame físico do coração e dos pulmões foi normal. Não houve nenhuma evidência de falência cardíaca em nenhuma pessoa que participou do estudo. Dez dos pacientes apresentaram leves evidências de

anormalidades eletrocardiográficas indicando sobrecarga no lado direito do coração (a parte do coração que bombeia sangue para os pulmões). Estes indivíduos eram em geral mais velhos e tinham os sintomas da FOP há mais tempo do que os outros que tiveram exames normais. Todos os indivíduos apresentaram severa limitação da expansão torácica e a capacidade pulmonar (quantidade de ar que os pulmões podem reter) estava significativamente reduzida comparado aos valores normais. Entretanto, o fluxo de ar através dos pulmões estava relativamente normal. Apesar da capacidade limitada dos pulmões de carregar oxigênio, o sangue estava bem saturado com oxigênio, igual ao que ocorre com as pessoas que não têm FOP.

Quando consultar um pneumologista

É uma boa ideia para pessoas que têm FOP, a consulta com um pneumologista (um médico que é especialista em doenças dos pulmões) e fazer alguns exames antes de ter problemas sérios, para que possa ser estabelecido um nível de comparação basal. Estes testes, determinam qualquer restrição respiratória que exista, através de alguma atividade como respirar em um espirômetro (que pode medir o fluxo e o volume da respiração), checar o nível de oxigênio no sangue, ou talvez usar um exame de sangue para medir os níveis de dióxido de carbono.

Dependendo do nível de gravidade dos problemas, as seguintes abordagens podem ser recomendadas:

- Exercícios respiratórios com a utilização de um espirômetro de estímulo. Um espirômetro de estímulo mede o quanto a pessoa está enchendo os pulmões a cada inspiração profunda. Inspirar profundamente ajuda a expandir os pequenos saquinhos de ar que existem nos pulmões (alvéolos). Ajuda ainda a mobilizar as secreções (como aquelas que são expelidas quando você tosse) e mantém os pulmões cheios, abertos e o mais móvel possível. Apesar de uma pessoa poder praticar a respiração profunda sem o uso de um espirômetro, o espirômetro oferece a vantagem de medir a intensidade respiratória de uma pessoa. Ele pode determinar se a situação está permanecendo estável, melhorando ou piorando.
- Respiração com pressão positiva. A respiração com pressão positiva é um tipo de respiração assistida por uma máquina. Ela estimula a pessoa a inspirar profundamente empurrando o ar em cada respiração. Esta técnica costuma ser usada para aumentar a quantidade de ar que uma pessoa respira, ajudando a soltar as secreções e ajudando a pessoa a tossir melhor. A máquina também pode ser usada para a administração de medicamentos no interior dos pulmões. Este tipo de tratamento deve ser somente administrado por um terapeuta respiratório habilitado.
- Fisioterapia torácica. A fisioterapia torácica oferece uma forma de limpar os pulmões do excesso de muco e secreções. Em circunstâncias normais os pulmões são mantidos úmidos por uma fina camada de fluido. Durante uma infecção torácica, este fluido pode aumentar e se tornar espesso. Em situações normais este excesso é removido através de tosse, mas quando os músculos que atuam na respiração estão restritos e/ou fracos isto poderá ser impossível. A fisioterapia torácica utiliza a gravidade e a terapia física para ajudar a remover secreções e estimular a tosse. Ela poderá ser realizada por um terapeuta

respiratório ou um fisioterapeuta. Os pais também podem ser ensinados a administrar a fisioterapia torácica.

- Uso monitorado de oxigênio. Usado de forma apropriada, oxigênio suplementar pode ser muito útil em casos avançados. O uso de oxigênio em pessoas com FOP precisa ser monitorado, uma vez que seu uso incorreto está associado a altos índices de morte repentina pois a repentina correção dos níveis de oxigênio na presença de altos níveis de dióxido de carbono (presente algumas vezes em pessoas com doença pulmonar avançada) suprime a respiração (o fluxo respiratório).

Pneumonia

A pneumonia é uma das causas mais comuns de morte em pessoas com FOP.

A pneumonia é um dos motivos pelos quais a vida média das pessoas com FOP costuma ser tão baixa, de apenas 41 anos. (O termo “vida média” significa que metade das pessoas com FOP morre abaixo desta idade e que a outra metade atinge idades maiores que esta. Pessoas com FOP que não desenvolvem complicações que colocam em risco a vida podem viver até os 50, 60 e até mesmo 70 anos).

O que é então a pneumonia e por que é tão perigosa para pessoas com FOP? A doença pneumocócica (causada por uma bactéria que se chama pneumococo) é uma infecção que pode atacar partes diferentes do corpo. Pode infectar os pulmões, nos quais causa a pneumonia. Pode também invadir a corrente sanguínea. Se alcançar o cérebro, pode causar meningite. Todas estas são infecções muito sérias e de acordo com o centro de controle de doenças nos Estados Unidos (Centers for Disease Control), a doença pneumocócica mata mais pessoas nos Estados Unidos do que todas as outras doenças juntas para as quais existem vacinas. Uma em cada 20 pessoas que contraem pneumonia morrem por causa dela, e as estatísticas são ainda piores quando a bactéria invade a corrente sanguínea ou causa meningite. Pessoas com problemas de saúde como a FOP são mais suscetíveis a pneumonia e podem ter mais dificuldade em lutar contra a infecção.

As pneumonias virais (causadas por vírus e não por bactérias como o pneumococo) não têm tratamento e geralmente se curam sozinhas.

Felizmente, existe uma vacina que protege contra 23 tipos de pneumococos (bactéria que causa a doença pneumocócica). A vacina contra a pneumonia é tipicamente administrada apenas uma vez, mas o paciente deve consultar seu médico para conselhos específicos com relação ao seu caso. Em alguns grupos de risco algumas vezes se recomenda revacinar o paciente após alguns anos.

A vacina contra a pneumonia é bastante segura. Por volta de metade das pessoas vacinadas tem alguns efeitos colaterais moderados como vermelhidão ou dor no local em que a injeção foi administrada. Menos de 1% apresenta febre, dores musculares ou uma reação mais severa no local da injeção. Esta vacina costuma ser administrada por via intramuscular, de forma que o maior cuidado que deve ser tomado por um paciente com FOP deve ser o de administrar a vacina por injeção subcutânea (embaixo da pele). Esteja certo que seu médico

sabe sobre esta necessidade especial. Caso haja qualquer efeito colateral, entre em contato com seu médico o mais breve possível. Efeitos colaterais podem ser tratados com gelo ou anti-inflamatórios, mas podem requerer algum tratamento adicional.

Incentivando a boa respiração

Algumas atividades podem ajudar uma pessoa a utilizar melhor os músculos ao redor dos pulmões e a manter os músculos do tórax ativos. Geralmente isto permite ao paciente uma maior obtenção de oxigênio a cada respiração e espera-se que também permita uma respiração melhor, com menos esforço. Além de praticar a respiração com um espirômetro de incentivo (veja acima), outras atividades que podem ajudar são exercícios de inspiração profunda/relaxamento, natação e hidroterapia, canto, tocar um instrumento de sopro (trompete, flauta, gaita, etc.) ou mesmo um instrumento de brinquedo (como um kazoo, um brinquedo que faz uma música diferente quando você respira dentro dele) crianças pequenas podem tentar atividades simples encher bolas usando respirações profundas, ou brinquedos como os que estão listados no Catálogo de Recursos da IFOPA, disponível no website da IFOPA www.ifopa.org. Gargalhar também pode ajudar e é algo que qualquer pessoa pode fazer. Gargalhar exercita os músculos do diafragma, abdômen e pulmões, bem como os músculos da face, perna e costas. Em alguns aspectos é como fazer um exercício de aeróbica. Gargalhar leva à inspiração profunda que envia sangue rico em oxigênio e nutrientes para todo o corpo.

11.

A FOP e a gripe

Um estudo conduzido pelos pesquisadores em FOP mostrou uma relação intrigante entre a influenza e os surtos de FOP (flare-ups). Esta ligação, estabelecida recentemente mas ainda pouco compreendida faz com que seja especialmente importante para pessoas com FOP evitar a gripe. Saiba mais sobre esta associação, e também sobre as formas de se evitar a doença.

Influenza

A Influenza, comumente conhecida como gripe, é uma doença respiratória contagiosa causada por um vírus. Os sintomas podem ser moderados ou severos e incluem: febre (geralmente alta), dor de cabeça, cansaço (que pode ser intenso), tosse seca, dor de garganta, nariz entupido ou escorrendo, dores musculares, e algumas vezes náusea, vômitos ou diarreia (sintomas estomacais são mais comuns em crianças que em adultos). A presença destes sintomas nem sempre significa que você tem a gripe. Várias outras doenças, incluindo resfriados, apresentam sintomas semelhantes.

Geralmente a gripe é transmitida através da tosse ou de espirros. Ocasionalmente uma pessoa pode ser infectada tocando alguma coisa que tenha o vírus da gripe e então tocando a boca ou o nariz. A gripe pode ser passada de uma pessoa gripada para outra desde um dia antes do surgimento dos sintomas e até cinco dias após ter ficado doente.

Riscos para pessoas com FOP que pegam a gripe

As pessoas com FOP têm chances altas de desenvolver complicações da gripe. A complicação mais séria é o desenvolvimento de infecções respiratórias como a pneumonia, que pode requerer hospitalização e por em risco a vida. Este tipo de complicação é resultado das restrições da caixa torácica e da respiração nas pessoas com FOP. Um estudo recente também mostrou que a gripe serve como um potente fator desencadeante de surtos de FOP. Na verdade, 60% dos indivíduos do estudo que tiveram gripe também tiveram surto durante o curso da mesma, enquanto apenas 11% dos indivíduos que não tiveram a gripe apresentaram surto (durante a estação fria em que a doença é mais comum).

Ainda não se sabe porque a gripe parece desencadear os surtos de FOP. Mas uma vez que parece haver uma ligação, é possível que ao menos um dos fatores desencadeantes dos surtos de FOP esteja baseado no sistema imunológico. Esta explicação faria sentido, uma vez que edema (inchaço) e inflamação são baseados em reações do sistema imunológico. Entretanto, até o presente momento as características imunológicas da FOP são pouco compreendidas.

Prevenção é o melhor remédio

A melhor forma de se proteger contra a gripe é tomar a vacina contra a gripe todos os anos. A vacina contém o vírus inativo que oferece proteção contra os tipos e as cepas dos vírus que segundo os cientistas estarão circulando na temporada de gripe em questão. A injeção é feita com agulha, geralmente no braço.

É muito importante que a pessoa que tem FOP solicite que esta vacina seja administrada por via subcutânea (sob a pele) com uma agulha de calibre bem fino, ao invés de ser administrada no músculo. (Lembre-se que as injeções no músculo são muito perigosas para as pessoas com FOP!) Além disso, uma bolsa de gelo deve ser colocada no local da injeção e usada intermitentemente nas próximas 12 a 24 horas para diminuir a inflamação que pode ocorrer como resultado da injeção. Os efeitos colaterais da injeção podem incluir dor, vermelhidão ou inchaço no local em que a injeção foi dada, febre baixa ou dores pelo corpo. Caso estes problemas ocorram, geralmente ocorrem logo após a injeção da vacina e costumam durar um ou dois dias. Se você é alérgico a ovos (que são usados para fazer a vacina) ou já teve alguma alergia grave à vacina contra a gripe no passado, você não deve se vacinar. Você também não deve tomar a vacina durante um surto em atividade.

Cada país e cada região possui um calendário de vacinação com os melhores meses para se tomar a vacina, mas receber a vacina fora destas datas ainda pode ser útil. A temporada de gripe pode se iniciar antes ou mesmo terminar após o tempo previsto. Se você mora no hemisfério sul (América Latina, Austrália, etc.), a temporada de gripe vai de Maio a Setembro, de forma que maio ou junho são os melhores meses para se tomar a vacina.

Em mais ou menos duas semanas após a vacinação o seu corpo já terá desenvolvido proteínas/substâncias chamadas anticorpos, que vão proteger você contra a gripe.

Se você não gosta de injeções, uma opção é a nova vacina contra a gripe por via nasal. Entretanto, a vacina nasal utiliza o vírus da gripe “vivo” (e não o inativo como na vacina injetável), e isto potencialmente significa um risco maior para as pessoas que têm FOP. Uma criança pequena que recebeu a vacina por via nasal desenvolveu um surto grave de FOP dois dias após a administração da vacina. Isto pode ter sido uma coincidência, mas também pode ter sido por causa da vacina. É impossível dizer. Várias outras crianças receberam a vacina nasal sem apresentar efeitos colaterais. Você deve discutir com seu médico todas as opções possíveis e fazer aquilo que você acha que é o melhor para você.

Além de ser vacinado, as seguintes precauções devem ser tomadas de acordo com o Centro de Controle de Doenças dos Estados Unidos. São cuidados que oferecem proteção contra a gripe e outras doenças:

- Peça às pessoas da sua família e para outros que tenham contato com você regularmente para tomarem a vacina.
- Lave suas mãos com frequência com água e sabão. Se você não estiver em um local em que haja água, você pode usar um gel desinfetante/antibacteriano a base de álcool.
- Tente não pôr a mão nos olhos, nariz ou boca. Os germes costumam se espalhar

desta forma.

- Cubra seu nariz e boca com um tecido quando tossir ou espirrar.
- Se você pegar gripe, não vá ao trabalho, escola ou a eventos sociais evitando assim que outras pessoas peguem a sua doença.
- Evite o contato próximo com pessoas que estejam doentes. (E se você estiver doente, tente ficar distante de outras pessoas.)

Se você ficar doente

Uma vez que muitas doenças têm sintomas parecidos, pode ser difícil dizer qual a diferença entre a gripe e outras infecções. Caso você desenvolva sintomas semelhantes aos da gripe, entre em contato com seu médico o mais breve possível. Devido ao alto risco de desenvolvimento de complicações da gripe em quem tem FOP, seu médico pode recomendar algum dos vários medicamentos antivirais disponíveis no mercado (amantadina, rimantadina, oseltamivir, e zanamivir). Estes medicamentos precisam ser prescritos por um médico e seu uso deve ser iniciado nos primeiros dois dias da doença. Eles ajudarão a minimizar os sintomas e a acelerar a recuperação. Também é importante fazer repouso e beber muito líquido.

Se alguém da família ficar doente, o uso de antivirais por outros membros da família pode prevenir que o vírus se espalhe. Desta forma, os medicamentos antivirais podem ser usados como prevenção. Quatro estudos a respeito de dois medicamentos antivirais mostraram que eles têm uma eficácia de 75-80% em prevenir que uma pessoa que tenha sido exposta ao vírus da gripe venha a contrair a doença.

12.

Pedras nos rins (cálculos renais)

As pessoas que têm FOP apresentam um maior risco de desenvolver pedras nos rins do que as pessoas que não têm a doença. Saiba o que pode ser feito para minimizar este risco ou lidar com esta situação caso ela ocorra.

O que é uma pedra no rim (cálculo renal)?

Uma pedra ou cálculo renal é uma massa dura que se desenvolve a partir de cristais na superfície do rim. Normalmente a nossa urina contém substâncias químicas que previnem o surgimento dessas pedras, mas às vezes ocorrem problemas. O tipo mais comum de pedra contém cálcio em combinação com oxalato ou fosfato. Estas substâncias são parte da dieta normal de um indivíduo e ajudam a formar partes importantes do corpo, como os ossos e os músculos. Em muitos casos, as pedras nos rins são pequenas e podem ser eliminadas pelo corpo, mas quando isso não acontece o resultado é uma dor intensa e o tratamento é necessário.

As pedras nos rins são uma das doenças mais comuns do trato urinário. De acordo com o Instituto Nacional de Saúde nos Estados Unidos, aproximadamente 5.2% das pessoas nos Estados Unidos desenvolveram pedras nos rins desde o final dos anos 80 até o início dos anos 90, o período mais atual de que se têm estatísticas. As pedras nos rins afetam ambos os sexos, mas os homens são mais propensos a ser diagnosticados com o problema. Para os homens, a prevalência da doença aumenta dramaticamente após os 40 anos e continua aumentando com a idade. Para as mulheres, a ocorrência parece ter seu pico aos 50 anos. Se um indivíduo desenvolve mais de uma pedra no rim, significa que outras também surgirão. Os sintomas incluem dor abdominal, nos flancos e na pélvis localizada em apenas um dos lados do corpo, uma sensação de queimação ao urinar e/ou sangue na urina.

Pessoas com FOP e pedras nos rins (cálculos renais)

Na Escola de Medicina da Universidade da Pensilvânia, os médicos começaram a perceber que os pacientes com FOP estavam perguntando mais sobre pedras nos rins do que o esperado com base na prevalência do problema na população em geral. Um estudo com dados de 207 pessoas de 31 países, o que representava quase metade dos casos conhecidos de FOP na época em que o estudo foi realizado, foi conduzido para determinar se as pessoas com FOP têm um risco maior de desenvolvimento de pedras nos rins. É difícil determinar especificamente qual o risco de desenvolvimento de pedras nos rins na população FOP com total exatidão devido à variação geográfica e também ao fato de que

as estatísticas internacionais sobre a prevalência de pedras nos rins não estar disponível em todos os países. (Variação geográfica significa que a prevalência de pedras nos rins entre as pessoas com FOP variou, algumas vezes de forma significativa, em diferentes países.) Os resultados mostraram que as pessoas com FOP têm aproximadamente duas vezes mais chances de ter pedras nos rins que a população americana (EUA) em geral.

A imobilidade causada pela FOP em conjunto com o aumento da taxa de renovação óssea (a taxa na qual os nossos corpos produzem ossos e reabsorvem os ossos existentes de forma que o nosso esqueleto possa se remodelar; algo que pode ser afetado pela diminuição crônica da mobilidade) pode ter um papel importante nestes resultados. As infecções urinárias também estão ligadas à formação de pedras nos rins, tanto na população em geral quanto nas pessoas que têm FOP. A história familiar também influencia no fato de os indivíduos desenvolverem ou não as pedras nos rins, principalmente em homens.

Diagnóstico e tratamento

O diagnóstico das pedras nos rins é feito por radiografias ou ultrassom, geralmente após a queixa da presença de sangue na urina ou dor súbita. Exames de sangue e de urina podem ajudar a determinar quais as substâncias presentes na(s) pedra(s). O médico poderá decidir também fazer um exame especial chamado tomografia computadorizada (em inglês CT Scan) ou uma pielografia intravenosa. Estes testes irão ajudar na escolha do melhor tratamento.

Algumas vezes não é necessário nenhum tratamento especial e uma pedra pode ser expelida pelo corpo quando se toma bastante água. Um médico poderá prescrever medicamentos para a dor para ajudar a pessoa a se sentir mais confortável. Um urologista determinará se há necessidade de algum tratamento. Todos os tratamentos existentes, com exceção da nefrostomia percutânea, tiveram resultados positivos para as pessoas com FOP.

Sempre que anestesia e/ou cirurgia for necessária, lembre-se de seguir as instruções listadas neste livro. Veja o capítulo 2, “Coisas a serem evitadas e alternativas,” e o capítulo 7, “Emergências,” para mais informações.

Recomendações

A coisa mais simples que uma pessoa pode fazer para prevenir as pedras nos rins é beber bastante água. O ideal seria tomar água o suficiente para produzir 2,5 litros ou mais de urina todos os dias. Tente beber o máximo de água que você puder, de preferência ao redor de 3 litros por dia.

A prevenção é especialmente importante para as pessoas que já tiveram pedras nos rins anteriormente, uma vez que há uma grande possibilidade de que estas pedras venham a se formar novamente. As medidas a seguir podem ser recomendadas principalmente para quem já teve pedras nos rins:

- Você não precisa deixar de comer laticínios, mas também não deve abusar. Antigamente, as pessoas que tinham pedras nos rins eram aconselhadas a evitar laticínios, mas estudos recentes mostraram que alimentos ricos em cálcio podem ajudar a prevenir a formação das pedras nos rins. (Entretanto, estudos também mostraram que tomar cálcio na forma de comprimidos pode aumentar o risco de desenvolver pedras.)
- Evite antiácidos que tenham base de cálcio.
- Se você tem uma urina muito ácida, talvez lhe seja recomendado para evitar alimentos com adição de vitamina D.
- Pode ser recomendado que você coma menos carne, peixe ou aves pois estes alimentos aumentam a quantidade de ácido na urina.
- Se sua urina tem uma concentração alta de oxalato e você tem tendência a formar pedras de oxalato de cálcio, seu médico pode pedir a você para limitar em sua dieta a ingestão dos seguintes alimentos: beterraba, chocolate, café, coca cola, nozes, espinafre, morangos, chá e farelo de trigo. Não evite ou deixe de comer estes alimentos sem falar com seu médico.
- Não consuma doses altas de vitamina C.
- Utilize pão integral e cereais de fibras naturais.
- Diminua o sal da sua dieta.
- Use citrato de potássio e magnésio ou outros medicamentos se for necessário. (Seu médico irá recomendar isso a você caso seja apropriado.)

Por favor, discuta o assunto com seu médico e decida se você precisa tomar algum cuidado especial para a prevenção de pedras nos rins.

13.

Tópicos de saúde variados – da cabeça aos pés

A FOP envolve várias áreas do corpo de forma que vão além do crescimento de ossos extra criados pelos surtos.

Perda de audição

A perda de audição ocorre em uma porção significativa das pessoas que têm FOP. Com base em pesquisas realizadas com pacientes e em registros médicos, estima-se que aproximadamente 50% das pessoas que têm FOP apresentam algum grau de perda de audição. Como em muitos outros sintomas da FOP, existe variação. Algumas pessoas têm uma perda de audição maior que requer aparelhos auditivos, enquanto outras apresentam uma perda mínima. Em algumas pessoas os dois ouvidos são afetados e em outras apenas um. Na maior parte dos casos a perda da audição é de natureza condutiva, o que significa que o som não é conduzido adequadamente do canal do ouvido ao tímpano e aos pequenos ossos que compõem o ouvido médio. Em alguns casos a perda de audição está relacionada aos nervos do ouvido. Há muita coisa que não está esclarecida sobre os motivos pelos quais a perda de audição ocorre nas pessoas com FOP.

Apesar de não haver associação direta entre a perda de audição em pessoas com FOP e infecções do ouvido na infância, é importante lembrar que todas as crianças têm grande probabilidade de ter infecções de ouvido que afetam a audição. Por este motivo. É importante que as dores de ouvido e outros problemas auditivos nas pessoas com FOP sejam avaliados com rapidez e tratados, uma vez que a perda da audição é um problema que pode ser evitado em casos de infecção no ouvido de crianças. Testes para avaliar a audição (audiometria) devem ser recomendados para quem tem FOP de forma que problemas potenciais possam ser identificados (devem ser feitos rotineiramente, mesmo que você ache que seu filho ouve bem).

Piercing na orelhas e no corpo e tatuagens

Piercings no corpo e tatuagens são decisões muito pessoais. Uma vez que este assunto costuma surgir no grupo de notícias por e-mail Foponline, estes tópicos serão abordados neste livro, mesmo não estando diretamente relacionados com a FOP.

Vamos falar primeiro dos piercings. Os piercings geralmente não causam problemas para quem têm FOP. Entretanto, é uma boa idéia evitar a língua, nariz e o umbigo. Especialmente a língua deve ser evitada porque contém músculo e porque pela fusão da mandíbula (que costuma ocorrer na FOP) e a dificuldade de se abrir a boca se torna difícil a higiene do local

bem como a remoção do piercing. Escolha um bom local se você deseja colocar um piercing e siga procedimentos corretos de higiene para evitar infecção.

Tatuagens são feitas com a introdução de uma tinta especial na pele através de agulhas. Uma vez que a tatuagem não causa prejuízo aos músculos, não deveria piorar a FOP. Entretanto, uma vez que uma tatuagem é algo permanente, a decisão de fazê-la deve ser tomada com cuidado. Qualquer pessoa que queira fazer uma tatuagem deve procurar um instituto de boa reputação para fazê-la que siga os procedimentos de higiene adequados. A realização imprópria de uma tatuagem pode danificar a sua pele e sua saúde. Alergia à tinta também pode ser um problema para algumas pessoas.

Dores de cabeça

Alguns indivíduos com FOP relatam dor de cabeça crônica e severa. Do ponto de vista neuromuscular isto faria sentido, uma vez que a FOP causa uma restrição significativa dos músculos do pescoço, o que pode contribuir para dores de cabeça do tipo tensional. Caso estas dores de cabeça venham a ocorrer, existem medicamentos que podem ajudar. O neurologista é o tipo de médico que mais frequentemente lida com este tipo de dor de cabeça crônica que pode ser difícil de tratar. Este médico pode fazer recomendações específicas quanto ao melhor tratamento para cada indivíduo em particular.

Como em muitos assuntos relacionados à FOP, existe uma grande variação e muitas pessoas não relatam dores de cabeça. As pessoas que passam grandes períodos trabalhando no computador não devem ficar na mesma posição por muito tempo. Parar de trabalhar de tempos em tempos ajuda a evitar a tensão muscular.

Leite é bom

Algumas vezes as pessoas se perguntam se os laticínios devem ser eliminados da dieta de uma pessoa que tem FOP pela ligação existente entre o cálcio e o crescimento ósseo. O cálcio é um elemento importante para o corpo de todas as pessoas, mesmo se a pessoa tem FOP. É sabido que o cálcio que existe no leite ajuda a construir ossos fortes, mas não é o cálcio que faz com que surjam os ossos da FOP. Os ossos da FOP surgem por causa de um sinal genético no corpo. O leite não irá piorar a FOP e irá manter saudável o reto do seu corpo. Pense nisso. Tanto o esqueleto normal quanto o esqueleto extra precisam ser alimentados por cálcio. Se uma pessoa que tem FOP não ingerir cálcio, os ossos ficarão fracos e se quebrarão facilmente. O organismo necessita de cálcio para o crescimento dos ossos e para que eles se mantenham saudáveis. O cálcio também é vital para outras funções do corpo. O cálcio possibilita aos nervos um funcionamento correto, ajuda o coração a bater, e contribui para outras funções metabólicas importantes. O corpo não pode sobreviver sem cálcio. É também especialmente importante para as pessoas que têm FOP que sigam as quantidades diárias recomendadas de cálcio pois um esqueleto forte oferece uma melhor proteção contra traumatismos caso a pessoa sofra uma queda.

A importância da vitamina D

Da mesma forma que o cálcio, a vitamina D é extremamente importante para manter os ossos fortes e é também essencial para manter o sistema imunológico sadio. Existem também evidências que baixos níveis de vitamina D possam ter um papel importante na dor crônica. A vitamina D é tipicamente produzida quando a luz do sol é absorvida pela pele e também entra no organismo através de alimentos enriquecidos (leite, cereais, etc.). Apesar disso, atualmente os cientistas estão descobrindo que muitas pessoas têm níveis baixos de vitamina D no organismo, mais baixos do que os níveis necessários para manter o corpo saudável. Um exame de sangue simples pode determinar os níveis de vitamina D (25[OH]D) em seu corpo e um resultado que varia entre 35 e 40 ng/ml é comumente aceitável como dentro da normalidade (Pessoas que vivem ou trabalham no sol geralmente têm níveis entre 50-70 ng/ml.)

Enquanto pouca vitamina D é prejudicial, muita é muito perigoso. Por favor consulte o seu médico para aconselhamento específico.

Inchaço submandibular (no queixo)

Um surto de FOP poderá ocorrer na região submandibular e poderá ser confundido com caxumba, com aumento de linfonodos (gânglios) no pescoço ou com uma reação alérgica. Este surto poderá pressionar a base da língua, algumas vezes fazendo com que seja difícil engolir ou respirar. Nestes casos, este tipo de surto pode ser uma ameaça à vida. Para ajudar a aliviar o inchaço e para prevenir complicações sérias, o uso de corticóides por um curto período (prednisona) pode ser considerado. Por favor, consulte “A Conduta Médica na fibrodysplasia ossificante progressiva: Considerações Atuais de Tratamento” disponível no site www.ifopa.org ou entrando em contato com o Dr. Frederick Kaplan ou sua assistente Kay Rai na Escola de Medicina da Universidade da Pensilvânia no telefone 00-XX-1- 215-294-9145. Você pode também enviar um e-mail para Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu. O local do inchaço não deve ser manipulado, pois isto poderá causar um inchaço ainda maior. Cuidados especiais como a elevação da cabeceira da cama ou monitoramento podem ser necessários. Algumas vezes, quando o inchaço cede, as pessoas notam no local um pequeno nó de osso embaixo do queixo.

O inchaço em baixo do queixo não representa necessariamente um grande perigo. Muitas pessoas com FOP notaram caroços duros que surgiram embaixo do queixo e que acreditam estar relacionados com a doença e eles não causaram nenhum problema maior.

FOP e a coluna

Uma característica da FOP descoberta recentemente é que as articulações (“juntas”) do pescoço parecem não se formar corretamente na primeira infância. As articulações do pescoço são formadas antes do nascimento, mas nas pessoas com FOP, estas articulações parecem estar geneticamente programadas para deteriorar e formar osso no local em que

deveria haver cartilagem. Cartilagem é a substância que existe entre os ossos e que permite o movimento das articulações. Como resultado destas articulações anormais, o enrijecimento do pescoço pode ser notado antes mesmo que seja observado o crescimento de ossos extra. Por este motivo, algumas vezes as crianças com FOP não engatinham quando pequenas.

Curiosamente, os problemas específicos que ocorrem na coluna de quem tem FOP também acontecem em ratos que não têm um gene chamado noggin que vem sendo pesquisado pelos cientistas em FOP nos últimos anos. O noggin tem um importante papel no desenvolvimento dos ossos. Apesar do gene noggin não ser o gene que causa a FOP, as pesquisas sugerem que as pessoas que têm FOP não formam quantidade suficiente da proteína noggin (o gene noggin instrui o corpo a produzir uma proteína que também é chamada noggin) que controla e limita o crescimento ósseo. Os pesquisadores ainda não sabem qual o significado desta nova descoberta, mas as respostas sobre a causa das deformidades da coluna em pessoas com FOP muito provavelmente contém pistas importantes sobre a doença.

Além disso, o encurvamento da coluna (escoliose) pode ocorrer em quem tem FOP como resultado da formação desigual (assimétrica) de ossos ao redor da coluna. Em outras palavras, se um lado do corpo estiver mais restrito que o outro, o resultado do crescimento desigual é uma curvatura atípica da coluna. Particularmente, se isto acontecer em uma idade precoce, poderá restringir o crescimento normal do esqueleto enquanto o resto do corpo continua a crescer. A intervenção cirúrgica não é recomendada, pois não corrige o problema com sucesso e frequentemente leva a complicações sérias, como surtos em outras áreas.

Inchaço dos membros

Inchaço (edema) dos membros é um problema comum em pessoas com FOP e pode ter diferentes causas. A primeira e a mais comum delas é o inchaço de um membro devido a um surto da doença. Como foi dito anteriormente, o edema bem localizado e nodular ocorre tipicamente nos membros superiores e particularmente nos surtos que ocorrem na infância. Nos adultos, nos surtos que acometem músculos mais profundos, o inchaço pode envolver todo o membro. Este tipo de edema mais difuso é visto mais comumente nos membros inferiores. Apesar destes serem padrões típicos, qualquer tipo de inchaço pode ocorrer e em qualquer idade.

A restrição dos movimentos das pessoas que têm FOP também pode resultar na perda da função de bombeamento dos músculos o que pode fazer com que o sangue e os fluidos teciduais fiquem estagnados no membro. O sangue ficará no interior do músculo em vez de ser bombeado para adiante e isto pode levar ao desenvolvimento de inchaços. Além disso, os ossos recém formados podem pressionar as veias e o sistema linfático que são o conjunto de vasos que levam o sangue e os líquidos teciduais de volta ao coração. A pressão exercida pelos ossos extra nestes vasos pode obstruir o fluxo dos fluidos do corpo e causar o inchaço. Estas duas últimas colocações podem explicar porque os inchaços crônicos acontecem na FOP algumas vezes.

Finalmente e menos frequentemente, a causa do edema pode ser a formação de um coágulo. Apesar de ser rara, a formação de um coágulo é um problema sério. Para prevenir a formação de coágulos, sugere-se que o indivíduo use meias de compressão e entre em contato com um médico para saber se a utilização de aspirina é suficiente ou se há a necessidade de um anticoagulante mais potente. Quando a causa do inchaço não é clara, testes especiais como cintilografia óssea, ultrassom, tomografia, ou ressonância nuclear magnética podem ser necessários para determinar a causa do mesmo de forma que o tratamento específico possa ser prescrito.

Se o inchaço não estiver relacionado com um coágulo ou com um surto em andamento, uma forma de tratamento que poderá ajudar é a drenagem linfática. A drenagem linfática é um tipo de massagem suave que é realizada por um terapeuta especializado. A terapia linfática cuida de inchaços que ocorrem quando existe mais fluido no sistema linfático do que pode ser movimentado naturalmente. O sistema linfático é um sistema elaborado que faz vários trabalhos no organismo. Os principais deles são a drenagem de fluidos dos tecidos para a corrente sanguínea e o auxílio na prevenção de infecções. Em pessoas com FOP, este processo pode não funcionar de forma tão eficiente quanto deveria e poderá contribuir com o inchaço. É nestas situações que a drenagem linfática pode ajudar. Se você estiver interessado neste tipo de terapia, peça ao seu médico que lhe indique o profissional e o local adequado para fazê-la. Os inchaços causados por problemas nos vasos linfáticos são chamados linfedema.

Ossos quebrados

Uma fratura em uma pessoa que tem FOP precisa ser tratada, da mesma forma que um osso fraturado precisa ser tratado em qualquer outra pessoa. O objetivo do tratamento em todos os indivíduos é permitir que o osso se consolide em uma posição confortável e funcional. As pessoas com FOP podem não precisar imobilizar suas fraturas pelo mesmo tempo que outras pessoas, uma vez que as fraturas costumam se consolidar mais rápido. Quase nunca ocorre a necessidade de uma cirurgia para consertar fraturas de pessoas com FOP. Da mesma forma, uma tala pode ser suficiente nos casos em que seria necessário engessar. A forma de tratamento que será necessária em uma pessoa com FOP que sofre uma fratura irá depender de vários fatores que incluem: O tipo da fratura, o osso que foi fraturado, se o trauma é aberto ou fechado, a idade do indivíduo, o grau de deformidade, e o status funcional do membro antes da fratura (o quanto este membro se movia antes). A decisão quanto ao melhor tipo de tratamento deve ser tomada pelo médico, com base nos dados de cada paciente.

Os ossos extra de quem tem FOP também podem se quebrar. Se a articulação no local da fratura já estiver travada, nenhuma imobilização será necessária. Medicamentos para a dor podem ser necessários como em qualquer caso de fratura.

Fique confortável

Algumas vezes os ossos extra criados pela FOP podem fazer com que seja difícil ficar confortável, ou o indivíduo com FOP poderá precisar de vários travesseiros e almofadas para sentir seu corpo completamente apoiado. Felizmente os colchões e travesseiros atuais podem ser encontrados em várias formas, tamanhos e tipos. Usando as soluções corretas será bem mais fácil ficar relaxado e confortável.

Aqui estão apenas algumas opções disponíveis. Como em muitos outros aspectos na FOP, soluções diferentes funcionam para pessoas diferentes.

- Camas ajustáveis. Vários tipos de camas ajustáveis estão disponíveis. Visite uma loja local de colchões.
- Travesseiros preenchidos com casca de trigo. Se ajustam bem ao corpo e podem ser comprados em lojas ou através da internet.
- Almofadas preenchidas com gel. Disponíveis para o assento de cadeiras de rodas ajudando no conforto e na prevenção de escaras de pressão (feridas que se formam pela pressão repetida em um mesmo ponto do corpo). Entre em contato com a empresa de venda de produtos médicos e veja o item “Portable Gel Seat (Item 73077). Ligue para 00-XX-1-800-321-1484 ou visite www.hammacherschlemmer.com para maiores informações.
- Travesseiros com microesferas (Microbead pillows. Mogu pillows) Muito macios e maleáveis, diferentes tamanhos e formatos. Disponíveis para compra pela internet através de vários revendedores como www.amazon.com e www.orangeonions.com . Travesseiros

Moosh estão disponíveis no site www.mooshpillow.com. A marca Squishy de travesseiros deste tipo pode ser encontrada na internet e através de revendedores locais.

- Almofadas Roho. Roho é uma marca conhecida há muito tempo como fabricante de estofado de cadeiras de rodas. Atualmente eles também fabricam colchões e travesseiros. Visite o site www.shapefitting.com ou ligue para 00-XX-1-800-851-851-3449 para saber mais sobre os colchões e travesseiros Sleepmatterzzz. Para mais informações a respeito de estofados Roho para cadeiras de rodas, visite o site www.rohoinc.com ou ligue para 00-XX-1-800-851-3449.
- Travesseiros e colchões Tempur-pedic. Esta é a marca de um tipo de colchões e travesseiros feitos de “espuma de memória” que toma a forma do corpo da pessoa. Outras marcas deste tipo de espuma também estão disponíveis no mercado.
- Faça seu próprio travesseiro. Um membro da IFOPA comprou pedaços de “espuma de memória” em uma loja de artesanato e fez seu próprio travesseiro.
- Não se esqueça também de procurar soluções no *Catálogo de Recursos da IFOPA*, disponível no site da IFOPA www.ifopa.org, ou utilizando as dicas no capítulo 25, “Encontrando recursos.”

Úlceras de pressão (escaras)

Rupturas na pele e úlceras por pressão são problemas muito comuns e incômodos nas pessoas que têm FOP, especialmente em adultos. A ruptura da pele pode ocorrer por grande pressão sobre uma área de ossos normais ou sobre uma área em que há um pedaço de osso extra. As úlceras por pressão podem se desenvolver rapidamente, progredir rápido e serem de difícil tratamento. Tomar precauções para prevenir as úlceras de pressão é o melhor a fazer.

Como diz um artigo da Mayo Clinic (www.mayoclinic.com/health/bedsores/DS00570), “As úlceras de pressão são mais fáceis de prevenir que de tratar, mas isto não quer dizer que o processo seja fácil ou não seja complicado” Os procedimentos a seguir devem ser seguidos para minimizar e possivelmente evitar problemas sérios:

- Mude frequentemente de posição se você puder. Se você estiver em uma cadeira de rodas, tente mudar sua posição de preferência a cada 15 a 30 minutos. Todos devem mudar de posição ao menos uma vez a cada duas horas. Se você precisar de ajuda para isso, peça ajuda a alguém da família ou a um cuidador.
- Siga estas dicas de como se posicionar. Evite deitar-se diretamente sobre os ossos do quadril. Se você estiver deitado de barriga para cima, apoie suas pernas colocando um travesseiro embaixo das pernas do meio das suas panturrilhas (batata da perna) aos tornozelos. Evite colocar o travesseiro diretamente atrás dos seus joelhos, pois isto pode restringir severamente a circulação do sangue. Evite que seus joelhos e tornozelos se toquem usando pequenos travesseiros ou almofadas. Evite elevar a cabeceira da cama mais que 30 graus para prevenir que você escorregue, o que aumenta o atrito entre você e a cama.
- Use uma cama ou colchão que reduza a pressão. Boas opções são espuma, colchões de ar, gel ou água.
- Se você utiliza cadeira de rodas, considere ter uma que possa ser inclinada. A inclinação redistribui a pressão. Também considere assentos especiais personalizados caso você precise ficar sentado por longos períodos.
- A inspeção diária da pele é muito importante.
- Mantenha uma dieta adequada. Comer de forma saudável contribui para manter sua pele também saudável.

Se você detectar uma lesão por pressão em um estágio inicial, quando a pele está vermelha mas ainda não se abriu, será muito mais fácil trata-la. As úlceras de pressão (ferida já aberta) requerem muito mais cuidado. Por favor, consulte um médico imediatamente caso você detecte uma área com problema, e siga as seguintes sugestões:

- Mude de posição com frequência e use almofadas especiais para aliviar a pressão. Evite travesseiros e anéis de borracha que podem causar compressão, fricção e piorar o problema.
- Mantenha a área limpa para prevenir infecções. Uma ferida no estágio inicial (estágio 1, sem pele aberta) pode ser lavada delicadamente com água e sabão neutro. Qualquer coisa mais séria deve ser lavada com uma solução salina (soro), que você poderá comprar em uma farmácia. Evite usar antissépticos como água oxigenada ou povidine, que podem danificar a

pele e retardar a cicatrização.

- Use um curativo/bandagem especial que proteja a ferida e ajude a promover a cicatrização. Há algumas marcas no mercado como Tegaderm e Duoderm. Estes curativos ajudam a manter a ferida úmida (para promover o crescimento das células) ao mesmo tempo em que mantém seca a pele ao redor.
- Se for necessário, entre em contato com um médico para remover o tecido danificado. Uma ferida precisa estar livre de tecidos mortos ou infectados para cicatrizar adequadamente. Há várias formas de se fazer isto, e um médico poderá determinar melhor o que fazer em cada caso.
- Banhos em banheira de hidromassagem podem ajudar, pois a hidromassagem ajuda a manter a pele limpa e remove naturalmente os tecidos mortos.
- Uma dieta saudável, em particular rica em vitamina C e zinco pode ajudar a promover uma boa cicatrização.
- Se a ferida não estiver cicatrizando entre novamente em contato com seu médico.

Ossos extra abaixo do joelho - Osteocondromas

Curiosamente, aproximadamente 90% das pessoas com FOP parecem ter um nó de osso extra na parte interna do osso da perna, exatamente abaixo do joelho. Este osso é quase sempre visto em pessoas com FOP mesmo na primeira infância antes que os surtos comecem a afetar os joelhos. Este tipo particular de osso é chamado osteocondroma e geralmente não causa qualquer tipo de problema para quem tem FOP. Como qualquer osso extra criado pelos surtos de FOP, este também não deve ser removido cirurgicamente.

Ciclos Menstruais

Uma pergunta que as mulheres costumam fazer aos médicos é se a FOP tem algum efeito nos ciclos menstruais. Algumas mulheres com FOP relatam ciclos menstruais fracos ou até mesmo a ausência de menstruação. Além disso, algumas mulheres dizem que parece haver uma ligação entre os surtos e o período pré-menstrual. Outras mulheres com FOP têm ciclos menstruais normais, sem qualquer sintoma inesperado. A verdade é que, atualmente não se tem conhecimento se a FOP tem ou não algum efeito no ciclo menstrual das mulheres. Como em qualquer caso em que uma mulher apresenta ciclos menstruais anormais, é muito importante visitar um ginecologista ou endocrinologista para determinar se existe algum problema mais sério que necessite ser tratado. Não se deve assumir que um problema esteja ocorrendo por causa da FOP. Também é importante ressaltar que uma mulher com FOP pode ficar grávida, apesar de esta ser uma situação potencialmente ameaçadora tanto para a mãe quanto para o bebê, pois o corpo da mãe e seus órgãos já estão sobrecarregados de ossos extra.

O clima pode afetar a FOP?

O clima pode afetar o corpo de qualquer pessoa. Algumas pessoas se sentem desconfortáveis quando está frio ou úmido. Outros se sentem menos confortáveis no calor. Outros ainda não sentem qualquer diferença com a mudança de clima ou de estação. As pessoas que têm FOP não parecem preferir algum clima ou estação.

14.

Genética

Genética é o campo da ciência que estuda a forma pela qual as nossas características passam de uma geração a outra. A genética pode facilmente se tornar algo bastante complicado e por isto tentamos manter as informações neste guia o mais simples possível.

DNA—Os tijolos que nos constroem

Cada uma das células do corpo de uma pessoa contém informações muito importantes chamadas DNA. Estas informações dão as instruções necessárias para o desenvolvimento e dirigem o que acontece no nosso corpo. Determinam por que algumas coisas em nosso corpo são como nos nossos pais e também características que são apenas nossas. Talvez você seja canhoto e ninguém na sua família mais próximo também seja, e há ainda a chance de você ter características únicas, que mais ninguém no mundo tenha. Isto é ótimo – o mundo seria muito chato se todos fossem iguais!

O DNA está agrupado em 23 pares de cromossomos. Um cromossomo de cada par é herdado da sua mãe, e o outro vem do seu pai. Cada cromossomo contém unidades ainda menores chamadas genes. (Os cientistas acreditam que o corpo humano contenha 20.000-25.000 genes!) Como você deve estar imaginando, “genes” é de onde vem a palavra genética. Assim, genética é o estudo dos tijolos que nos constroem, ou seja, os genes.

O alfabeto genético

O DNA é feito de quatro unidades químicas que formam o alfabeto genético. Na verdade, os cientistas usam letras do alfabeto (A, T, G, C) para representar o código do DNA. Da mesma forma que a ordem das letras determina o significado das palavras, a ordem das letras no código genético determina o significado da informação codificada naquela parte do DNA e ajuda o corpo a saber o que fazer (se seus olhos serão castanhos ou azuis, se você será alto ou baixo, etc). Em diversas combinações, as quatro letras contém toda a informação necessária para construir o corpo inteiro. O conjunto completo de todo o DNA é chamado genoma. Pense no seu genoma como se ele fosse um grande manual de instruções.

Se você fosse escrever todo o código genético do genoma humano, você construiria uma pilha de listas telefônicas que teria mais que 500 pés de altura, ou seja 170 metros, ou quase a mesma altura do Washington Monument na cidade de Washington. Se você ler o genoma humano, uma letra por segundo, oito horas por dia, vai demorar aproximadamente um século (100 anos) para terminar. Isto dá a você uma ideia de quanto é complexo o conjunto de instruções para o corpo humano.

Como uma pessoa adquire a FOP

A maioria dos casos de FOP é composta de casos novos, o que significa que ninguém mais na família tem FOP. Isto ocorre porque mudanças inesperadas (ou mutações, que é a palavra científica para mudança) ocorrem quando os genes são passados adiante de cada um dos pais. Muitas destas mutações, como a que causa a FOP, são acidentes da natureza, que acontecem sem nenhum motivo aparente. Um pequeno número de casos de FOP é herdado de um genitor com FOP (pai ou mãe), mas isto ocorre raramente pois as pessoas com FOP dificilmente têm filhos.

A FOP é uma condição autossômica dominante. Isto significa que uma pessoa que carrega uma cópia defeituosa do gene que causa a FOP terá FOP. Todo mundo tem duas cópias de cada gene, uma de cada genitor (pai e mãe). Em termos científicos, cada uma destas cópias é chamada de alelo. Todas as informações que temos na atualidade nos dizem que a FOP é sempre um traço dominante. Isto nos diz duas coisas. Primeiro, se nós sabemos que se uma pessoa não apresenta nenhum sinal ou sintoma de FOP ela não carrega o alelo defeituoso da FOP. Segundo, significa que existe 50% de chance de que um filho de uma pessoa com FOP tenha FOP também. Vamos dar uma olhada nestes aspectos com mais detalhes.

Irmãos

Pais que não têm FOP devem ser assegurados de que a possibilidade de ter um segundo filho com FOP é rara. A FOP geralmente é uma nova alteração (mutação) no código genético. Sendo assim, para a grande maioria das famílias, as chances de se ter outro filho com FOP são de aproximadamente uma em dois milhões. Cada evento é totalmente independente do outro.

Entretanto, os pesquisadores já observaram pelo menos uma família em que pais que não tinham FOP tiveram dois filhos com FOP. Neste tipo de família, ao menos um dos pais provavelmente teve vários óvulos ou espermatozóides afetados. Neste caso, a chance de ter um segundo filho com FOP é de aproximadamente 3% (3 chances em 100). Atualmente não há um meio para prever se este risco está presente em uma família.

Um irmão ou outro membro da família que não tem FOP não apresenta chances maiores de ter um filho com FOP do que as pessoas da população em geral, ou seja, um a cada dois milhões. Irmãos devem ser assegurados de que ter um irmão ou irmã com FOP não significa que seus filhos terão FOP. Até o momento, nenhum sinal de FOP foi observado em filhos de irmãos saudáveis de pessoas com FOP.

Herdando a FOP

Como uma pessoa carrega duas cópias de cada gene (uma do pai e uma da mãe – lembre-se que os cromossomos sempre estão em pares), uma pessoa com FOP carrega consigo uma

cópia normal do gene da FOP e uma defeituosa. Como resultado, indivíduos com FOP, sejam mulheres ou homens, podem passar adiante tanto a cópia normal quanto a danificada para seus futuros filhos. Se for transmitida a cópia danificada, então o futuro filho terá FOP. Se ao contrário, for transmitida a cópia normal, o futuro filho não terá FOP. As duas situações têm igual possibilidade de ocorrer, e portanto o risco de uma pessoa com FOP ter um filho com FOP é de 50%.

Gravidez e FOP

Apesar de ser possível para uma mulher com FOP engravidar e ter filhos, uma gravidez pode ser perigosa e ameaçar a vida. Os ossos extra no tórax, no abdômen e na pelvis limitam severamente a capacidade do corpo da mulher, que tem seus órgãos vitais já abarrotados pelos ossos extra e o que compromete a adaptação ao crescimento do bebê no útero. O risco de problemas graves de saúde tanto para o bebê quanto para a mãe é alto.

Há vários riscos, dentre os quais:

- *Risco de surtos de FOP durante a gravidez.* deve-se lembrar que além do risco de ter surtos durante a gestação, o uso dos medicamentos que ajudam a reduzir os sintomas poderá ser limitado.
- *Risco de dificuldades respiratórias durante a fase mais avançada da gravidez.* A FOP causa expansão limitada da parede torácica, que restringe a respiração. Conforme o bebê vai crescendo no ventre, pressiona para cima o diafragma, um dos maiores músculos envolvido na respiração. Mais pra frente, limita a habilidade do pulmão da mãe em se expandir. A respiração pode ficar ainda mais difícil, se a mãe tem ossos extra o que limita a expansão do bebê fora do abdômen. Se esse for o caso, uma pressão adicional será criada no diafragma.
- *Risco de complicação no parto.* Por causa das limitações físicas causadas pela FOP, a cesariana é necessária. Qualquer cirurgia é um assunto muito sério para alguém com FOP.
- *Risco da anestesia geral para Cesariana.* A Cesariana é um procedimento cirurgico que requer anestesia. Devido ao FOP, a anestesia local ou regional (o tipo geralmente usado em parto), é perigoso e não pode ser usado. A anestesia geral é a indicada. Isso apresenta grande risco à mãe e ao bebê.
- *Risco de flebite e embolismo pulmonar.* Flebite é a inflamação de uma veia. Um embolismo pulmonar ocorre quando uma artéria nos pulmões se bloqueia. Ambos podem ocorrer por causa de coágulos de sangue, e ambos são fatais. As chances dessas complicações fatais são dramaticamente aumentadas por causa da imobilidade severa causada pela FOP. Além disso, a FOP pode resultar em uma gravidez de alto risco que requer um repouso extenso, limitando mais ainda a mobilidade. Inchaço do membro inferior são ocorrências comuns no último trimestre da gestação e mais aumento de riscos dessas complicações fatais.

Riscos específicos à criança incluem, mas não estão limitados a:

- *Risco da criança ter FOP.* Se os pais tem FOP, o risco da criança também ter é de 50%

- *Risco de nascer prematuro.* A mãe pode não estar apta a gerar o bebê a gestação integral, devido as dificuldades de respiração. As consequências numerosas ao longo da gravidez pode resultar num nascimento prematuro
- *Risco de sofrimento fetal severa.* Por causa da dificuldade respiratória da mãe ou algum outro problema não caracterizado, o bebê pode não receber oxigênio suficiente. Por causa dessa complicação, há risco de morte ou severo problema mental.
- *Risco de paralisia cerebral.* Há um alto risco de paralisia cerebral devido a privação de oxigênio ao bebê, especialmente se o sofrimento fetal ocorrer durante a última parte da gestação ou durante o parto. A paralisia cerebral é uma desordem neurológica que afeta o movimento do corpo e a coordenação dos músculos
- *Risco de complicação da anestesia geral.* Há um risco enorme de complicação vindo da anestesia geral. As anestésias regionais ou locais indicadas são tecnicamente impossíveis quando a mãe tem FOP.

Há um número adicional de preocupação. Quem cuidará da mãe durante a complicação ou o stress adicional da gestação? Quem cuidará da criança se as restrições físicas da mãe impossibilitá-la de cuidar do bebê? Qual será o papel do pai, irmãos e avós no cuidado da criança?

Embora seja possível para uma mulher com FOP gerar uma criança até o final, e pelo menos quatro casos conhecidos foram notificados na literatura medica, a gravidez deve ser considerada bem cautelosamente por causa dos riscos substanciais a vida tanto da mãe quanto do bebê. Independente da discussão genética, gravidez e FOP é sustentável se desejado.

Se a gravidez acontecer, o centro de guia e cuidados de gravidez de alto-risco é importante. Pelo menos duas vidas estão no alvo: a da mamãe e do bebê e a vida de outros membros da família serão afetados também, eles serão envolvidos se houver consequência em alguma ocorrência. A gravidez para uma pessoa com FOP tem suas consequências.

15. O gene FOP

Cientistas descobriram o gene que, quando prejudicado, causa a FOP. Saiba as implicações da descoberta do gene.

O gene FOP — O que esse gene faz?

O nome científico do gene FOP é ACVR1, um gene que está localizado no cromossomo 2. ACVR1 significa Receptor Activin tipo 1A. (Um receptor é uma proteína especial nas células do corpo que é responsável pela retransmissão da informação. Alguns receptores podem agir como interruptores que determina que a célula em questão seja uma célula de osso, célula de músculo, célula de sangue, etc., também como a célula interage com outras células.)

Foi somente recentemente descoberto que o ACVR1 tem um papel importante no desenvolvimento do osso, também no desenvolvimento do coração, juntas, espinha e membros. O receptor ACVR1 está presente no músculo esquelético e tecidos conectivos, embora sua funcionalidade nessas células e tecidos ainda não está compreendido

Uma coisa que é sabida com certeza é que uma pessoa não pode viver sem ACVR1. Usando um rato para testar o gene ACVR1, foi mostrado que um embrião de rato que não tem cópias funcionais do gene ACVR1 não pode se desenvolver em um rato vivo. (Lembre que coisas vivas carregam duas cópias de cada gene – um de cada pai). Em pessoas com FOP, uma das cópias de ACVR1 é danificada em um caso muito específico, o que causa formação de osso extra em lugares onde não deveria existir.

Encontrando a mudança genética

O local do gene FOP foi determinado por exaustiva pesquisa de DNA usando um número pequeno de famílias multigeracional, cujo ambos pai e um ou mais filhos tinham FOP. Depois que o gene foi descoberto, testes adicionais de DNA foram conduzidos em muitas outras pessoas com sinais clássicos de FOP (dedões mal formados e crescimento progressivo de osso extra) cujas amostras de sangue estão preservadas no laboratório FOP. Exatamente a mesma mudança de sequência de letra de DNA existe em cada um cujo sangue foi parte do teste – em cada pessoa com FOP, somente uma letra de DNA, em seis bilhões é diferente da sequência padrão. (Lembre-se que abordamos sobre o código genético que é basicamente uma sequência de letras, e que cada uma tem um único significado) A mudança genética que ocorre em pessoas com FOP é a menor e mais precisa mudança que

pode ocorrer em um gene. Como notado acima, uma letra genética entre 6 bilhões é substituída por uma outra, e isso muda o significado das instruções genéticas. E quais efeitos essa mudança causa?

Seres humanos podem ter cerca de 20.000 genes diferentes. Enquanto todos desses genes são encontrados codificados no DNA de toda a célula, uma célula particular pode somente ativar um certo gene ou a combinação desses. Por exemplo, células de osso e células de fígado usarão diferentes (embora parcialmente sobrepostas) pares de genes. Quando um gene é ativado, o DNA vai em um processo de finalmente levar a formação de proteínas. As proteínas realizam uma variedade ampla de atividades na célula.

As proteínas são compostas por um grupo de 20 diferentes tipos de pequenas moléculas chamadas de aminoácidos. Em pessoas com FOP, o DNA no gene ACVR1 causa no aminoácido chamado de histidina, a substituição de outro aminoácido chamado de arginina num local específico da proteína do ACVR1. Para te dar uma ideia de quão importante essa mudança é, considere que a aparência da arginina nesse local específico da proteína do ACVR1 foi preservado para todos os vertebrados (humanos, animais, peixes, etc.) por aproximadamente 500 milhões de anos de evolução. Isso quer dizer que a natureza não permitiria essa mudança, porque a substituição teria consequências severas.

Até agora os pesquisadores encontraram a mesma mudança genética no ACVR1 em todas as pessoas com FOP clássico. Conforme mais pessoas forem testadas, provavelmente mudanças adicionais no gene ACVR1 serão descobertas.

O gene FOP e o futuro da pesquisa FOP

O descobrimento do gene FOP valida descobertas primárias de pesquisa da FOP que propunha a regulação anormal de proteínas morfogenéticas do osso, ou as proteínas majoritárias envolvidas no crescimento do osso, pareciam mentir no coração da FOP. A descoberta do gene vai por fim também nos ajudar a melhor entender porque o interruptor molecular que produz osso parece estar travado na posição ligada em pessoas com FOP e como esse processo pode ser influenciado por gatilhos do sistema imunológico..

A descoberta do gene também nos ajudará a entender melhor alguns dos sintomas corriqueiros inexplicáveis da FOP. Como já notado, o ACVR1 tem um papel importante no crescimento do osso. É extremamente importante no desenvolvimento das mãos e pés, cujo ambos podem ter anomalias congênitas em pessoas com FOP. O ACVR1 também é importante no desenvolvimento do ouvido médio. Quanto mais pesquisas são conduzidas, mais os pesquisadores estão suscetíveis para determinar porque algumas pessoas com FOP tem perda auditiva. Os pesquisadores também recentemente descobriram anomalias espinais em pessoas com FOP que cresceram mesmo antes da formação do osso extra. O gene ACVR1 ainda segura pistas de o porque isso funciona tão bem.

O mais importante, conhecendo a causa genética de uma doença, ajuda tremendamente na tentativa de encontrar um tratamento efetivo. A descoberta do gene da FOP fornece a oportunidade de produzir geneticamente rato com uma FOP real, um desenvolvimento que abrirá as portas para projetos e testes de novas terapias. Enquanto tratamentos efetivos não estão disponíveis, não há uma única descoberta que tenha expandido nosso horizonte ou nos dado mais esperança.

A grande pergunta – Quanto tempo levará para desenvolver tratamentos efetivos para a FOP agora que o gene foi identificado?

Esta é a pergunta mais difícil de todas para responder. Verdadeiramente, não há como saber. Não há dúvida que a mudança/mutação do gene da FOP é a peça mais valiosa da informação do quebra-cabeça da FOP, mas essa é somente a pedra angular. Os pesquisadores ainda precisam saber mais como o ACVR1 trabalha em todos, tanto quanto os que tem FOP antes de eles poderem desenvolver tratamentos efetivos.

Para desenvolver um tratamento efetivo para a FOP, o gene da FOP terá que ser desativado, bloqueado, neutralizado ou arrumado. Aqueles que trabalham na pesquisa da FOP tem dito com frequência que a pesquisa da FOP é como encontrar o fio certo de uma bomba atômica para desativar antes que ela exploda. A mutação FOP, ou o gatilho da bomba atômica, agora é conhecida. O próximo passo é determinar como desativá-la com segurança. Isso levará tempo. Desenvolvimento de medicamentos para tratar doenças “órfãs” raras é muito difícil. Muitos obstáculos podem ser encontrados incluindo papéis de segurança, tolerância a drogas, efeito colateral, manuseio da droga (como administrar uma droga, por exemplo pílula, líquido, endovenosa, creme, terapia genética, etc.) e determinar qual o melhor para um medicamento atingir o problema. Muitas pesquisas e testes tem que ser feitos. Isso é uma notícia decepcionante. Mas, a grande notícia é que agora temos um alvo extremamente específico para o desenvolvimento de droga que irá imediatamente chamar a atenção de uma enorme quantia médica e científica nesse gene e na FOP.

FOP e outras condições de osso

Em suma a nos ajudar a aprender como o ciclo catastrófico de crescimento de osso extra que ocorre na FOP pode ser prevenido, entender como o gene ACVR1 trabalha, poderá também em algum dia ser aproveitado para criar ossos e esqueleto para aqueles que desesperadamente necessita. O desenvolvimento de pesquisa pode ajudar aqueles que nasceram sem ossos suficiente nos seus corpos, para aqueles que teve perda catastrófica de osso vindo de um trauma severo ou amputação, e, claro, para aqueles que tem mais condições comuns como a osteoporose que afeta milhões. A descoberta do gene da FOP é a descoberta mais importante na história da pesquisa da FOP, mas é também uma descoberta extraordinária para toda a biologia esquelética.

Testes genéticos para a mutação FOP

Testes genéticos de mutação que causam FOP está atualmente sendo conduzido no laboratório de teste genético na Universidade da Pensilvania Escola de Medicina.

Informações detalhadas podem ser encontradas no seguinte site:

www.med.upenn.edu/genetics/core-facs/gdl/

Vá ao link “Testes Diagnósticos” para informação sobre o processo do teste.
Para mais informação, você também pode contatar o laboratório diretamente:

Laboratório de Diagnósticos Genéticos
Departamento de Genética
Universidade da Pensilvania Escola de Medicina
Tel: 215-573-9161 Fax: 215-573-5940

16.

Famílias encontrando os desafios da FOP

Pedimos a dez famílias para imaginar se eles tivessem que notificar aos pais de uma nova criança diagnosticada. O que eles diriam? Ou nós pedimos a eles que se imaginassem num processo de diagnóstico. O que eles gostariam que alguém dissesse à eles? Essas foram suas respostas em suas próprias palavras.

Como uma mãe de uma menina de 2 anos e meio, nós fomos absolutamente devastados pelo diagnóstico da FOP. Não somente pelo o que a FOP tinha reservado para o futuro dela, mas também devido ao fato de ela ter sido diagnosticada erroneamente e ter sofrido em seu pequeno corpo uma amputação do quadrante direito superior.

Se nós pudéssemos nos transportar a cinco anos atrás, teríamos tido a sorte de conhecer a fundação NORD (Organização Nacional para Desordens Raras) na internet, nos referido à Jeannie Peeper, uma mulher com FOP que estava aparentemente lutando por conta própria na Flórida com a ajuda de sua família para iniciar o IFOPA. Ela era a luz no nosso mundo negro de solidão e desespero extremo da FOP. O resto é história.

Voltando ao período original do choque do diagnóstico, eu só posso dizer que teria sido mais fácil para todos nós se a associação FOP para famílias estivesse pronta e atuando, que para a gente facilitaria a longa jornada da FOP. Uma vez dentro da IFOPA, a vida mais uma vez se tornou “de alguma forma normal” e dormir se tornou mais fácil, uma vez que percebemos que havia uma luz acesa no laboratório na Filadelfia e muito provavelmente até tarde da noite, procurando a pista.

Ashley e nossa família nos consideramos os pioneiros desse desafio. Nós somos muito gratos por saber que crescemos extensivamente e nos tornamos uma família maior, com muito mais a encontrar, e encorajar a outros, que há vida após o diagnóstico com FOP

Carol Kurpiel, mãe de Ashley, 26 anos (nascida em 1981), diagnosticada na idade de 2 anos e meio

Ainda relativamente novo nessa jornada da FOP, eu teria de dizer que a melhor coisa que fizemos até então, foi escutar o conselho amigável do Dr. Kaplan para esperar e ter o nosso tempo antes de aprender tudo o que pudéssemos sobre a FOP. Ele nos advertiu, por instância, que os novos segmentos sobre a FOP, embora boa, não era pretendido para benefício de novas famílias com FOP, mas para extrair respostas emocionais e ativas do público em geral mostrando a FOP em sua pior e mais trágica forma. Dr Kaplan também nos encorajou a não nos envolvermos imediatamente em arrecadação para a FOP. Que alívio não sentir pressão em fazer isso, naquele momento em que tínhamos que lidar com o fardo do diagnóstico da FOP. Então, retornamos para casa; oramos; choramos; conversamos com os adultos da família e com amigos sobre o diagnóstico de Justin (Justin e seu irmão de 8 anos e sua irmã de 9, ainda não sabem a inteira extensão desses “ossos especiais”). Eu logo fiz alguns contatos com a comunidade FOP. Me juntei ao fórum do FOP online também, embora, em retrospecto, eu achava que deveria esperar um pouco mais para isso, enquanto eu encontrava alguns tópicos esmagadores como um novato. Mas, eu estava envolvida, no entanto, eu era abençoada em ver conselhos consideráveis, a empatia, o humor, a alegria, e atitudes resilientes que as famílias FOP dividiam diariamente. Igualmente, eu também encontrei coragem no livro de Carol Zapata – Whelan, *Encontrando a Montanha Mágica: Vida com cinco crianças deslumbrantes e um gene trapaceiro chamado FOP*, como era potencialmente ilustrado para mim agora, na verdade, a vida continua (e continua linda!) e como nossa família, do nosso jeito, em algum dia servirá como espelho para Justin e para a comunidade FOP também.

-Wendy e Kevin Henke, pais de Justin, 8 anos (nascido em 2000), diagnosticado com 6 anos

Nasci em Belgrado, Servia em 1979, com uma má formação dos dedões. Os médicos decidiram reparar “conforme a natureza” operando. Depois de um período muito frustrante com a minha mãe no hospital, que estava tomando conta dela primeiro e depois de sua única filha com dor, eu fui considerada com dedos duros e sem respostas.

Não passou pela nossa cabeça que eu tinha uma doença incapacitante, que se tornaria um pesadelo nove anos depois quando eu finalmente fui diagnosticada depois de duas operações. Fora do diagnóstico correto, a única coisa que nos falaram foi “ nós não sabemos nada sobre isso”. Meu diagnóstico foi confirmado na Inglaterra, onde fomos por conta própria, mas não soubemos nada a mais lá que já não soubéssemos na Sérvia.

Aprendemos sobre FOP por nossa própria experiência.

Se alguém somente tivesse nos falado sobre Dr Kaplan e seu time, que poderíamos ter ido até ele em 1992. Ele nos apresentou a IFOPA, e fomos finalmente capazes de encontrar outras pessoas com FOP em Orlando em 1994, seis anos após ter sido diagnosticada. Foi quase um choque para todos nós. Sortudamente, estávamos envolvidos por um número grande de pessoas amigáveis, após uma hora já sentimos que fazíamos parte de uma grande família internacional FOP.

Adoraria que alguém nos tivesse dito naquele dia que eu nasci, o que era a má-formação nos meus dedões, desejaria não ter tido as três cirurgias. Teria economizado em mim e em meus pais muitas lágrimas, exames médicos dolorosos e medos. Devido as minhas visitas frequentes ao hospital e todas as coisas que experimentei na minha vida, eu começava a chorar quando via alguém usando um jaleco. Desejava que minha mãe tivesse uma conversa com a mãe de outras crianças com FOP sobre as frustrações que essa doença traz consigo.

Finalmente, eu desejaria dizer que há um caminho para a pessoa se preparar para a FOP mas, infelizmente isso causa uma explosão na vida da pessoa. O que eu posso dizer é que organizando encontros FOP e se tornando possível para todas as famílias FOP a tentarem a dividir seus pensamentos, medos e experiências é inestimável para cada um que tem que lutar com FOP e viver a crueldade imprevisível de cada dia.

-Jelena Milosevic, 28 anos (nascida em 1979), diagnosticada com 9 anos

Eu simplesmente sabia que meu bebê seria saudável quando nascesse. Eu era a mulher grávida mais diligente que poderia ser. Então, quando Hannah nasceu com esses dedos estranhos, e que o médico me disse que essas coisas acontecem as vezes e o problema mais significativo que ela poderia ter era a dificuldade em andar e sapatos, eu aceitei essas palavras. Sou filha do meio entre 8 irmãos, sou acostumada a aceitação. Por duas semanas, fui à lua.

Então a curiosidade me tomou e fui fazer uma pesquisa online buscando deformidades dos dedos. Fui direcionada ao site da FOP, e, enquanto eu estava sentada lá e lendo, um senso de pânico me tomou. Eu empurrei o medo para longe da minha mente e esperei e orei que talvez, apenas talvez, Hannah não tivesse FOP. Meses se passaram. Entretanto, quando ela tinha dezoito meses, ela desenvolveu seu primeiro inchaço. Eu sabia. Bem dentro do meu coração, eu sabia. Entretanto, fiz a formalidade de passá-la no pediatra e fiquei em estado de negação até que alguém mencionou a palavra biópsia. Lembrei da informação do site recontando episódios explosivos de crescimento de osso vindos de procedimentos invasivos. Me sentindo obrigada pelo meu medo de Hannah ser machucada, perguntei ao médico se ele tinha escutado sobre a FOP. Ele estreitou seus olhos e franziu a testa para mim. Me senti estúpida, mas me segurei para proteger aquela pessoinha que eu amava mais do que a mim mesma.

Hannah tem hoje seis anos de idade. Nós temos lutado contra a FOP por cinco anos agora. Uma parte mim chorou, se preocupou e pleiteou com Deus, perguntando por que minha filha tem que se machucar no meio da noite e por que uma simples tarefa era uma impossibilidade para ela. Entretanto, a parte de mim que ama essa garotinha, mais do que a mim mesma, hoje mais do que ontem, agradece ao mesmo Deus por me permitir a

oportunidade de tomar conta dela e amá-la como ela merece ser amada. Hannah tem um problema de saúde, mas ela também é um milagre para mim. Ela é aquela coisa, aquela pessoa especial que faz ser possível para mim, entender melhor e apreciar a importância de um sorriso, uma palavra gentil, um gesto de compreensão. Lidar sendo pais de uma criança com FOP é um processo crescente, gradativo. Eu suavizei gradualmente, aceitei gradualmente, aprendi em passos curtos. Eu ainda estou aprendendo. Eu ainda fico nervosa, depressiva e triste. Mas meu pensamento prevaiente é amor. Como mãe de Hannah, eu faço cada dia ser mais especial e suportável que poderia ser, pois de outra forma eu não estaria envolvida. Eu renuncio a auto-compaixão e gargalho e dou risada com minha filha. O retorno nesses gestos pequenos são mais valiosos que ouro, e nossas crianças não merecem nada menos que isso.

-Sharon Davis, mãe de Hannah, 6 anos (nascida em 2001), diagnosticada com 18 meses

Sua criança foi diagnosticada com FOP. Esse não é o fim do mundo. Você reconhecerá que isso mantém a família unida. É também importante que seu filho cresça como uma criança normal. Você deverá informar sua família, amigos, creche e escola sobre a FOP e lhes dar informação sobre a FOP, para ajudá-los a aprenderem mais. Ao longo de 19 anos a comunidade FOP cresceu bastante. Você encontrará informação sobre a FOP em diferentes sites, com reportagens, materiais educacionais diferentes, e muito mais. Há um grupo de chat onde você pode perguntar o que quiser saber sobre a FOP. Você pode perguntar para pessoas diferente com FOP sobre suas experiências e como eles encontraram itens úteis para lidar com a perda de mobilidade

Na Filadelfia há um laboratório dedicado a FOP. Desde Abril de 2006, nós sabemos o que o gene FOP é, graças a pessoas que trabalham lá, e eles estão trabalhando duro para encontrar a cura. A vida é bela e juntos encontraremos a cura!

-Roger zum Felde, 42 anos (nascido em 1965), diagnosticado com 2 anos e meio

r

Quando minha filha Jasmin foi diagnosticada com FOP, tínhamos acabado de se mudar de Wiscosin para Connecticut. Estava muito perdida e sozinha e desejava ter um amigo ou familiar para me abraçar e me ajudar. Os vizinhos tentaram me encorajar e diziam que estava tudo certo, mas não estava. Era como se eu estivesse em um pesadelo que nunca se acaba. Após algum tempo, encontramos o Dr. Kaplan e a IFOPA, e gradualmente comecei a ler o pacote de informação que tinha sido mandado para a gente. Mas, definitivamente era um caminho muito assustador e muita coisa para processar. Graças, dentro de dois anos, um médico do Campo Wall Gang para crianças incapacitadas e com doenças nos levou a todo um time de especialistas, incluindo assistente social, um pneumologista, e um time de dor.

Isso nos proporcionou uma importante estrutura e a continuidade dos cuidados. Não mais nos sentíamos como se tivéssemos caído na fenda do sistema. A FOP ainda não é fácil de lidar em alguns momentos, mas tenho aprendido algumas coisas ao longo do caminho. Primeiro, tentar apreciar os pequenos momentos que acontecem a cada dia e curta o espírito do seu filho. Aceite cada dia como o é. Tente sentir menos medo e ame mais. Uma outra coisa que me ajudou, foi me juntar a IFOPA, através de advocacia, arrecadação de fundos, dividindo informação, e aumentando os cuidados da FOP. Essas coisas realmente ajudaram a matar meus sentimentos de desespero. Eu acho que é também muito importante nunca desistir e sempre ter esperança no seu coração.

-RoJeanne Doege-Floyd, mãe de Jasmin, 13 anos (nascida em 1993), diagnosticada com 5 anos

Tenho sido seguido por pessoas que acham que eu não deveria carregar doces. Eu sempre sou abordada na rua e me perguntam se eu estou bem. Uma vez, uma mulher veio até a mim para me dizer que o que eu estava fazendo era “inspirador”. Sorrindo, mordi minha língua para não falar “Que passeio?”

Eu conto tudo isso para ilustrar quão idiota (ou, se você quiser ser agradável, ingênuo) o mundo pode ser. A crença é que se tiver que você nascer com incapacidade, você está sentenciado à uma vida de segunda-classe. Isso porque as pessoas se tornaram padrão em seus caminhos, são convencidas internamente que há somente um jeito de fazer as coisas.

O que foi esquecido é que nós, como mamíferos, somos criaturas de sangue-quente. Fomos feitos para se adaptar. Por causa da amnésia seletiva que eu gastei minha vida, tendo batalhas com pessoas que me consideraram necessitada. (eu não sou “fisicamente capaz”, como posso fazer alguma coisa?)

Sortudamente, percebi isso muito cedo, vendo que eles nunca viveram no meu corpo, as pessoas sabem muito pouco sobre o que isso pode fazer. Então, essas pessoas (frequentemente no meio do caminho quando eles correm para a ajuda de uma defensora) termina olhando para a descrença enquanto eu gerencio sem eles. (Para sua informação: as mãos apertadas nas garrafas de trabalhadores são perfeitas para usarem canecas pedindo em frente a lojas). Além disso, suas aparências confusas são divertidas. O negativo? Vai levar um bom tempo para colocar caneca em frente as pessoas que acham que eu sou necessitada.

A coisa ruim é que as pessoas que permanecem em seus esconderijos nunca sabem da alegria que vem da descoberta de novos jeitos de fazerem coisas. Meu caminho não será o seu, mas se você sair do convencional, você poderá saber que pode fazer mais do que

pensa.

-Marin Wallace, 26 anos (nascida em 1981), diagnosticada com 3 anos e meio

r

O melhor aviso que recebemos (e temos seguido até hoje) foi de Jeannie Peeper e Val Pinder, ambos adultos com FOP que estressado permitiu Oliver ter uma vida normal, conforme a FOP foi progredindo e a super proteção não seria capaz de prevenir disso. Como resultado, Oliver aproveitou uma infância muito normal, relativamente sem restrição (tirando esporte de contato) e cresceu, sendo um jovem confiante, ajustado e contente apesar do progresso da FOP na sua adolescência.

Val enfatizou a importância da educação, como a FOP não poderia afetar seu cérebro, então ele fez vários anúncios e dramas e debates, música, etc, o que ajudou sua confiança e habilidade em falar em público. Oliver foi conscientizado quando ele ainda era jovem a se envolver em decisões em relação a FOP e suas implicações. Em consulta com seu médico ou ensinando funcionários e pais, ele decidiu quais as atividades o engajaria, quando tomar analgésico a mais, quando ajustes eram necessários na sala de aula e equipar cuidados crescentes quando era necessário na escola no passado. Ele sempre teve o conhecimento relevante da FOP para sua idade e nível de entendimento, mas não era permitido dominar a sua vida ou as nossas – embora sempre estava lá no fundo da minha mente como mãe! Através de suas várias atividades ele fez amigos maravilhosos, e porque ele era aberto a discursos, consequentemente desmistificou a FOP na escola em muitas oportunidades organizadas formalmente, ele teve suporte excelente dos funcionários e alunos simpatizantes e uma amizade genuína evoluiu. Então meu conselho seria para seguir o conselho que nos foi dado porque, para citar um outro pai de uma criança com FOP cujo nome me escapa, “Seu filho não precisa ser emocionalmente “aleijado” apenas porque ele é fisicamente afetado”.

-Julie Collins, mãe de Ollie, 14 anos (nascido em 1993), diagnosticado com 18 meses

Como uma pessoa com FOP, eu percebi como a primeira reação dos pais é proteger a criança o máximo possível. Mas você também precisa pensar na vida da criança e não restringir muito seu filho ou filha. Eu sei conforme eu fui crescendo que meus pais achavam que estavam fazendo o melhor, mas eu senti falta de muita coisa, porque eles tinham medo e não me deixavam tentar coisas novas. Você precisa encontrar um bom balanço entre segurança e permissão da criança ser . . . bem, uma criança. Como pais, simplesmente use o senso comum... deixe sua criança brincar com amigos... não deixe seu filho brincar de esporte de contato... e pergunte a seu filho o que ele precisa e se sente fazendo. Crescendo, eu senti sem o controle da minha vida e ainda mais quando a FOP começou, porque eu perdi muito de minhas escolhas. Meus pais eram super protetores e eu perdi uma parte de ser criança como resultado. Seu filho pode te surpreender te dizendo que ele sabe de seus

limites, por exemplo, não fazendo algo que ele não pode ou não deveria fazer. Apenas o de suporte. Nós com FOP somos muito teimosos. Apenas fique de olho nele e veja se ele não está se esforçando muito apenas para se sentir normal. Acima de tudo, tenha certeza que a criança está feliz e que saiba que você a ama e que tem em mente somente seu melhor cuidado e futuro.

Jonathan Carmichael, 30 anos (nascido em 1977), diagnosticado com 9 anos (os sintomas da FOP começaram com 7 anos)

Pode não ser evidente agora, mas seu filho foi escolhido para mudar a vida de outros, assim como a sua própria. Você experimentará muitas emoções diferentes como a negação, ódio, tristeza, falta de esperança e alegria também. Ninguém pode possivelmente compreender a tristeza que está sentindo agora, mas por favor aceite as palavras de conforto que as pessoas te oferecerem. Quando nosso filho Cody foi primeiro diagnosticado, parecia um sonho ruim. Não poderíamos imaginar como a FOP poderia ser real e como isso podia ter acontecido com nosso filho, nossa família. Sentimos como pensamos estar sozinho e nenhum montante de cartões, refeições ou orações ajudariam a aliviar a nossa dor. Amigos e familiares queriam entender o que nossa família estava passando. Eles desesperadamente queriam dizer a coisa certa, mas não sabiam como. Ao tempo, sentimos logo as bênçãos de Deus e percebemos que não estávamos sozinho na nossa jornada FOP, e você também não está.

Há pessoas nesse mundo que sabe exatamente o que sua família está passando agora mesmo. Eles são mães, pais, avós, primos, tias, tios, médicos, cientistas e um grupo de pessoas especiais que são exatamente como sua criança. Essas pessoas especiais foram diagnosticadas com FOP e são as mais fortes, pessoas mais bem ajustáveis que você jamais encontrará. Muitas estão ansiosas em dividir suas experiências de vida. Eu não poderia ter passado o primeiro ano se não fossem os amigos que conheci através da IFOPA e FOPonline.

Alguns dizem que é mais tumultuado para os pais do que para a criança que é diagnosticada com FOP. A cada um é dado obstáculos na vida para superar. Abrace esse obstáculo como presente e não deixe tudo ser a FOP. Você tem uma criança com uma condição rara, mas ele/ela tem outras forças que você precisa pôr foco, especialmente agora. Você pode ter outras crianças. Não coloque-as de lado e não as ignore ou ignore seus sentimentos. Suas vidas também serão afetadas por isso. Deixe-as expressarem seus sentimentos e preocupações a você,

Meu conselho é viver cada dia ao máximo e um dia por vez. Quando seu bebê nasceu, você a segurou nos braços e imaginou seu futuro. Eu sei que você não imaginou um futuro tão assustador como esse, nem eu. Por favor tenha esperança e procure conforto vindo dos

novos amigos na comunidade FOP. Você encontrará conforto em saber que não está sozinho. Tenha fé que haverá a cura para a FOP. Até lá esteja positivo, para a sua criança, também para você mesmo. Nunca desista da esperança.

Acredito que cada criança com FOP terá um lugar especial no céu. Há uma razão para tudo. Tenho buscado por respostas de o porque minha criança foi escolhida para ter FOP. Tenho encontrado algum conforto na Bíblia. Uma das minhas citações favoritas vem de James 1:2-3 no Novo Testamento: “ Considere-a alegria pura, sempre que você enfrenta experimentações de muitos tipos, porque você sabe que a prova da vossa fé produz perseverança.” É verdade – A FOP te faz mais forte. Ao tempo, as pessoas te dirão quão forte você está e quão inspirante sua criança é. Em breve você perceberá que a seu filho foi dado uma missão na vida. Essa missão é mostrar a outros como viver a vida ao máximo.

“A maior luz está sempre escondida na cobertura mais negra.”

-Michael Berg, Bençãos e Luz,

-Jen Dennings, mãe de Cody, 12 anos (nascido em 1995), diagnosticado com 8 anos

r

Nota: Neste capítulo e nos capítulos seguinte, a idade mencionada das pessoas são idades quando foram escritas (em alguns casos antes de Janeiro de 2007). Uma decisão consciente foi feita para preservar a vida e sentimentos no momento presente

A política de religião da IFOPA

A Associação Internacional FOP (IFOPA) é uma organização não-denominacional/não-religiosa, e, como tal, não endossa, serve, ou favoriza em prol de nenhuma organização religiosa específica, prática, seita, ou ideia de nenhuma natureza. A informação abaixo é sobre a opinião do autor e é incluso nesse guia como uma estória pessoal.

17.

Encontrando a Montanha Mágica:

A vida da nossa família com FOP

por Carol Zapata-Whelan

Meu filho Vincente foi diagnosticado com FOP em 1995, quando ele tinha nove anos de idade. Seu primeiro sintoma foi um mancar misterioso, cujo, graças aos especialistas cuidadosos e intuitivos, conduziu relativamente rápido ao diagnóstico sem testes invasivos. Também por sorte, mágica, e milagre que nós encontramos o Dr. Kaplan através de um livro em uma livraria, antes da telepatia da internet. Desde 1995, nossa família tem passado por julgamento de miríades no combate a FOP e nós continuamos com a batalha, esperando, orando por uma cura. Sou muito orgulhosa do Vincent, que procura caminhos pela FOP para alcançar seus objetivos. Vincent representa apenas mais um exemplo de coragem e perseverança que define a Comunidade FOP. Em 8 de Agosto de 2008, ele fará um pronunciamento sobre a vida com FOP na Cerimônia da White Coat onde ele foi iniciado na Escola de Medicina de Irvine da Universidade da Califórnia. Vincent espera em algum dia – de alguma forma, por algum caminho – ajudar o Dr. Kaplan a encontrar a cura da FOP.

Na jornada difícil com FOP da minha própria família, experimentamos triunfos pequenos e grande e milagres e aprendemos lições vitais. Descobri que quando lidamos com uma doença misteriosa de uma criança, procuramos por informação, médicos, tratamentos; fazemos de tudo para ajudar com escola, com amigos, e necessidades especiais. Mas uma coisa que nós não podemos fazer por nossas crianças é levar embora o sofrimento. Então, eu acredito, que o desafio é encontrar a mágica da montanha que escalamos juntos. Essa imagem da montanha é importante para mim porque eu entitulei um livro sobre nossa jornada para crescimento da consciência da FOP *Encontrando a Montanha Mágica: Vida com Cinco Crianças Maravilhosas e um Gene Trapaceiro Chamado FOP*. Uma montanha pode representar tanto um obstáculo quanto um grande ponto de vantagem do qual descobriremos o encoberto. É de um livro de memória que eu compartilho algumas perspectivas abaixo: (Coincidentalmente, depois que o livro foi publicado, o Simpósio da FOP de 2007 teve como tema: “ Juntos Podemos Mover Montanhas” – então até mesmo uma montanha não é intransponível!)

Quando Vicent teve seu segundo maior surto de FOP em 1997, não havia nada que eu pudesse fazer para tirar seu sofrimento. Desesperada, escrevi para uma curandeira do outro

lado do mar. Enviei a ela uma fotografia do meu filho vestido com o uniforme da escola católica. Logo após, a curandeira ligou. Ela falou que ela tinha visto o rosto do meu filho em um sonho. Ela disse que tinha visto uma alma passar por uma chama, que significava sofrimento. Ela então explicou que a FOP veio de uma maldição ancestral. Primeiro fiquei confusa: a FOP é uma doença tão misteriosa. Como alguém mais poderia explicar isso? E claro como uma mãe, eu achava que de alguma forma a culpa era minha. Uma geneticista da Universidade da Califórnia- São Francisco já tinha descoberto – embora incorretamente – que a FOP veio do meu lado. Desorientada, eu escutei a curandeira e finalmente a agradei por ter ligado. Mas depois de desligar o telefone, eu estava certa de uma coisa; FOP não é uma maldição – nenhuma doença, nenhum desafio terreno é uma maldição (não tem importância se eu não acredito nessas coisas). No lugar de isso é uma maldição, vejo como um caminho para subir a montanha, um cujo pode – estranhamente – fortalecer e conduzir as pessoas, lugares e sonhos deslumbrante, imagináveis. Para te dar uma ideia dessa maldição, eu gostaria de incluir as palavras de outros para a comunidade FOP, amigos do mundo todo que também compartilhou sua dor, coragem, magia, esperança e alegria. Essa comunidade tem que agradecer a mulher indômita, Jeannie Peeper, um adulto FOP que – a maior parte de sua vida – nunca tinha encontrado outra alma com FOP. Anos atrás, Jeannie alcançou por carta um outro paciente de FOP e começou uma rede de suporte vital que conecta famílias ao redor do mundo e levanta centenas de milhares de dólares para a pesquisa e assistência de ajudas especiais. Todos os amigos cujas palavras eu dividi com você hoje eu conheço por causa de Jeannie Peeper

A noite eu falei para a curandeira nas Filipinas, que eu estava preocupada com meu filho e a mistificação da FOP. Quando somos confrontados com um diagnóstico difícil, acho que primeiro ficamos confusos e nos fazemos perguntas sem respostas. Por que isso aconteceu? Como isso aconteceu? Por que o meu filho? Essas perguntas estavam atrás das palavras de uma outra mãe de FOP em Nova York, Connie Green, como Connie escreveu na carta:

Quando Sophia começou com os primeiros sintomas em seu corpo a irromper, eu andei contatando cada um que soubesse algo sobre medicina, FOP, Sophia, eu . . . Durante esse tempo, eu pensei que eu estava em mim, no meu corpo, mas eu não estava presente. O stress faz coisas com a gente que dificilmente estamos preparados para agir. E a FOP é um causador de stress isolado e raro que fez com que minha mente entrasse em parafuso para encontrar uma doçura e normalidade na vida, para escapar da dor e ainda encontrar um jeito de aceitar que Sophia e eu tivéssemos sido capturadas por esse inimigo e dado uma sentença de vida, tendo cometido nenhum crime.

Eu acho que talvez nós temos que aceitar o desafio como a FOP em estágios diferentes: um dia, sim, nós o aceitamos – e um dia, não, não aceitamos, se movendo para frente e para trás até que a aceitação se encaixe na maioria das vezes e que a vida se torne

uma rotina novamente. Quando Vincent tinha nove anos, nós explicamos a ele o que nós acreditávamos que ele pudesse entender: que um osso poderia crescer em seu músculo se ele se machucasse, então ele teria que ser cuidadoso; seria muito perigoso andar de skate por exemplo, ou jogar futebol. Não explicamos muito – somente o que sentimos que Vincent poderia entender naquela idade, e o que ele precisava saber para se manter seguro sem restrições impossíveis – e sempre sentimos seguros a dizer a ele que havia uma grande esperança nas pesquisas do Dr. Kaplan e que Deus cuidaria de tudo.

Eu acredito que nossas crianças começaram a aceitar as difíceis verdades mesmo antes de podermos explicar a elas – em jeitos que não sabemos e nas suas próprias rotinas. Quando eu digo isso, eu me lembro de uma conversa que eu tive com a minha filha, Celine, que tinha quatro anos de idade quando estávamos decidindo se levaríamos ou não Vincent ao primeiro encontro de famílias com FOP.

Acredito que nossas crianças começam a aceitar as verdades difíceis mesmo antes que podemos explicá-las – de forma que não sabemos e em sua própria programação. Quando digo isso, lembro de uma conversa que tive com minha filha Celine, que aconteceu quando tinha quatro anos de idade quando eu estava decidindo se levava ou não Vicente para sua primeira reunião familiar de FOP. Não sabíamos se ele ficaria OK, aos dez anos, tivemos encontros com casos avançados de sua condição. Interessantemente, a conversa que tive com ele aos quatro anos acendeu a luz sobre como as crianças podem começar a processar as verdades difíceis, e inclui essa troca aqui da minha memória:

Um dia peguei um carrinho de bebê com a Celine de quatro anos de idade. Ela andou na sua bicicleta com rodinhas de treino e eu andei a acompanhando. No nosso caminho, eu vi um gato malhado sem vida na rua, como olhos abertos e vidrados. Para tirar ela da visão, eu andei entre a Celine e o animal, distraíndo ela com histórias e perguntas conforme fomos andando.

No caminho de volta, Celine viu o gato sem vida antes de eu ter a chance de despistar de novo.

“Olhe!” ela disse, parando sua bicicleta.

“Sim, o pobre gato está morto” eu expliquei.

“Mas seus olhos estão abertos” disse Celine.

“Mesmo assim está morto”. O animal estava intacto, provavelmente atropelado por um carro.

Celine estudou o malhadinho por um momento.

“Por que nós não podemos ter um gato?” ela perguntou, finalmente se movendo. “Tenho alergia a gatos”

“E se a gente tivesse um gato morto?”

Os olhos azuis esverdeados de Celine tão pedintes como pedalava.

Ela fez um som de um pedido perfeito razoável.

“O que faríamos com um gato morto?”

”Poderíamos ficar olhando para ele” disse Celine,

“e então, poderíamos enterrá-lo””Nós enterramos o gato da professora Blanche no seu jardim um dia”

A professora da pré-escola de Celine de oito anos não guardou dos seu alunos pequenos a sua perda.

Percebi que embora Celine possa ser muito jovem para saber a realidade da morte, ela não era muito jovem para começar a aceitar que a vida tem suas perdas em formas diferentes. De algumas formas, eu pensava, encontrando a perda na FOP e aceitando a possibilidade de um futuro irreal a perda pode não ser tão diferente. Eu tentei evitar que Celine visse o gato morto e terminou ela aceitando tão naturalmente, ela mesma sugeriu de termos um. Mesmo pensando como uma garota de quatro anos de idade, Celine pareceu apta ao processo de perda.

Depois da minha caminhada com Celine, nós simplesmente avançamos e perguntamos a Vicente como ele se sentiu esperando o encontro das famílias FOP. Esses encontros têm sido veículos preciosos para a união, solidariedade, oportunidades únicas para abraçar amigos antigos que só se conhecem por telefone ou email. Uma amigona – minha “conselheira” mais frequente da FOP – é Sharon Kantanie. Sharon fez contribuições monumentais para a IFOPA com seus talentos organizacionais e de escritas. Como Jeannie

Peeper, Sharon tem um modelo exemplar para a nossa família; ela me guiou através dos surtos, medicação e transições de colégio. Os avisos práticos de Sharon, palavras de conforto, magia e encorajamento fez a todos nós a diferença. Foi em um encontro FOP que conheci Sharon. Sendo a sua visita no nosso primeiro evento IFOPA, Vincent respondeu que ele iria consigo visitar o Dr. Kaplan, mas que ele iria conhecer cada um em uma outra reunião. E essa resposta estava perfeita. Iríamos encarar perdas, uma criança por vez, um evento por vez, uma geração por vez, da melhor forma para cada criança. Poucos anos depois, Vincent estava super feliz de ter conhecido cada um, e o simpósio da IFOPA contribuiu para o ímpeto e a inspiração em sua decisão de se tornar um médico.

Quando a FOP entrou em nossas vidas, um dos desafios mais difíceis para Vincent foi ter que desistir das atividades que pudessem causar trauma. Houve vezes que os amigos de Vincent iriam brincar de um jogo que era perigoso para ele e nós não poderíamos deixar que ele participasse. Era de cortar o coração não poder responder quando ele perguntava, “Por que eu?” Mas, era também vitalmente necessário deixar nosso filho viver ativamente. Trabalhamos juntos com sua escola e com um professor adaptativo, com um terapeuta ocupacional, e com um psicólogo para estabelecer jogos seguros para Vincent – para adaptar esportes de forma que ele ainda pudesse se divertir, mas não arriscar indevidamente sua mobilidade. Essas substituições, claro, não foram fáceis, e Vincent sentiu falta de andar de skate. Mas, o que foi especialmente importante é que descobrimos alternativas interessantes, em particular, a música. No colegial Vicente estava na banda Marcial da escola. No colégio, ele tocou na orquestra de uma universidade graças ao trompete e piano que seu pai fez aprender. Quando Vincent não podia mais participar de esportes organizados, seu pai se assegurou de ele ter muitas outras atividades, com a música no topo da lista. Em uma das suas redações no colégio ele escreveu, “Devo meu amor à música ao meu pai.”

A vida se deu “novo normal” como a mãe FOP Marilyn Hair, que serviu por muito tempo a IFOPA, descreve. E então o “novo normal” pode mudar para outras formas. Depois que Vicente começou a música e nosso professor adaptou as coisas, eu estava feliz que tínhamos “arrumado” nossos problemas na escola. Mas uma noite no jantar, quando Vicente tinha quatorze anos, ele se lembrou do recesso da escola e de repente ficou muito nervoso porque as outras crianças deixaram ele de fora dos jogos usuais. Ele levantou violentamente da cadeira e bateu as costas contra a mesa antes de sair. Sentamos em silêncio perto do nosso jantar pela metade, não sabendo o que dizer. “É a prednisona”, eu finalmente expliquei. Prednisona pode afetar humor, como muito de nós sabemos. “Quando ele não tomava prednisona, as coisas iam melhor”, disse. Aí então o irmão mais novo de Vicente, Lucas, que sempre dividiu o quarto com Vicente, fez um comentário sutil, “Sim, mas ele ainda sente isso. A diferença é que a prednisona deixa ele dizer.” Nosso filho de então onze anos de idade Lucas compreendeu o que até então eu não tinha compreendido até aquele dia: que você pode adaptar e “arrumar” coisas para a sua criança, mas você não pode sempre “arrumar” as pessoas em sua volta e que há certos sentimentos que você não pode sempre “consertar”. Por essa instância, eu me lembro das palavras de mãe FOP, Jeri Licht em Nova York que aprendeu essa lição bem antes de mim e que escreveu um dia:

Quando estava grávida, estava em pânico sobre a responsabilidade ante mim, mesmo sem nunca ter escutado sobre a FOP. A psicóloga me disse que as crianças não eram quebráveis como eu tinha medo que fossem. Ela me disse que as palavras “não sei” e “me desculpe” seguirá pelo caminho suavizando a rodovia. Pensei que esse comentário e aquelas frases tinham me salvado. Quando não posso pensar em nada positivo ou esperançoso para Daniel sobre algo, eu digo, “Eu não sei”. Quando eu reajo demais ou Daniel reclama da FOP, eu digo, “ Desculpa”. Essas palavras tem certamente me auxiliado.

No nosso caminho subindo a montanha com FOP uma direção especialmente importante que nós tomamos foi procurar por profissionais em cuidados médicos – e sempre os ajudando a entender FOP. Durante a caminhada aprendi que perante algo complicado, um senso de humor pode fazer toda a diferença. Com FOP, por exemplo, nós geralmente temos que dizer a médicos e enfermeiras o que eles podem ou não podem fazer, como eles nunca viram um caso dessa condição. Achei que o que ajuda definir FOP, é dar contas claras sobre o que está acontecendo, dar avisos estressantes sobre o que pode e o que não pode ser feito, e ter notas e perguntas prontas. Para ilustrar, eu relatei uma memória do tempo de Vincent, permitido médicos residentes em uma conferência a tentarem e a diagnosticarem ele para buscas clínicas. Como sempre, tive que conscientizar cada um que em FOP, exercício passivo é proibido:

Dois homens e três mulheres jovens: eles pareciam inofensivos, e um dos homens, peludinho, com uma barba e óculos, pareceu o mais amigável. Dei a ele todas as advertências – tanto quanto possível – “Não puxe esse membro. Os braços do meu filho, pescoço, pernas, não pode passar da capacidade de ir, sem exercício passivo, por favor seja cuidadoso.” Seus olhos inteligentes estavam todos em mim. Eles, Vincent e eu estávamos todos muito sérios. Em conclusão, ocorreu a mim de adicionar, “Ou eu te mato”.

Até mesmo o peludinho, olhou para mim bruscamente, descrente . . . [Mas] Vicente caiu na risada . . . e o resto do grupo também riu. O gelo está quebrado.

O restante do tempo, eu me escutarei repetindo amigavelmente para cada time em rotação. “ Se você tentar mover esses membros além da capacidade, eu te mato”.

Uma enfermeira acompanhando um dos grupos me cumprimentou carinhosamente. “Eu escutei você dizendo as pessoas que ía matá-las – então, estou esperando saber o que não fazer!”

Muitas das lições sobre como viver com FOP, eu aprendi com outras mães. Uma outra mãe

na Suécia, Marie Hallbert, frequentemente divide suas histórias. Anos atrás, ela escreveu palavras que ficou comigo por muito tempo, e que exemplifica muitas pessoas que eu conheço que supera FOP diariamente em suas vidas, pais ou filhos:

Apenas quero compartilhar uma pequena história. Seis anos atrás li uma entrevista de uma garota famosa sueca de nome Kristin. Naquele momento ela estava grávida e fizeram uma pergunta a ela, “Você está preocupada se tiver uma criança com alguma doença, qualquer que seja?”

Kristin respondeu: “Uma vez uma mulher sábia me disse, “Se você tiver uma criança com uma doença, você terá essa criança porque você tem força para lidar com isso.”

E eu fiquei com aquelas palavras na minha cabeça quando eu estava grávida do Hugo. E quando tive o diagnóstico dois anos atrás, tive a sensação que sou uma pessoa muito forte e especial para ter uma criança com essa doença como a FOP. Deve haver algum significado para mim em tê-lo. E eu tenho o mesmo sentimento com o Hugo. Mesmo se a vida se parece como uma merda (desculpe a expressão) as vezes também.

Tenho visto milagres grandes e pequenos se manifestarem – momentos mágicos – por causa das soluções e coragem das famílias FOP. E aqui venho para um pequeno milagre de um passo subindo a montanha. Moira Liljesthröm, uma mãe na Argentina, resolveu trazer o assunto da FOP para a imprensa. Como Marie, ela também ajudou a fundar a organização FOP em seu país. O senso de propósito de Moira levou uma jovem garota na Argentina ao correto diagnóstico da FOP.

E milagrosamente, Moira ajudou a encontrar uma família multigeracional na Coreia – há somente sete famílias assim no mundo – que auxiliou a pesquisa da FOP avançar mais rapidamente do que qualquer um podia imaginar. Um milagre se instalou graças a persistência de Moira. A localização da família multigeracional FOP na Coreia foi uma das últimas peças do quebra-cabeça que o dr. Kaplan e o dr. Eileen Shore com Meiqi Xu e outros membros de seu time de pesquisa precisavam descobrir a localização do gene da FOP dois anos atrás. Moira me escreveu uma carta um dia

Uma das tarefas que tomamos para nós mesmas era procurar e fazer contato com famílias FOP na Argentina, como comunicação é o melhor caminho para encarar a FOP. E depois de ter descoberto que a caça de famílias multigeracionais ajudou na pesquisa de DNA, percebemos que essa pesquisa era uma tarefa que poderíamos fazer em nosso próprio país. Descobrimos caminhos para divulgar informação em publicações médicas e populares. Dividir informação foi um

jeito de ajudar a outros a evitarem o longo e difícil processo da chegada correta do diagnóstico. Em 2004, ajudamos o dr. Kaplan a encontrar a família multigeracional na Coréia, e uma garota de quinze anos na Argentina, se auto diagnosticou corretamente quando ela leu o primeiro artigo que apareceu a FOP em um dos jornais nacionais. *El Clarín*.

Descobri que a solidariedade da comunidade FOP produziu outros milagres também, milagres que são como coincidências “mágicas” – ainda que não sejam coincidências – escolhi vê-los como milagres pequenos feitos possíveis pela fé, oração, persistência e por famílias e profissionais médicos que trabalharam incansavelmente. A seguinte é a história de Kelly Alexy, uma enfermeira-praticante na Universidade da Califórnia São Francisco, que ajudou a diagnosticar uma criança com FOP depois de conectar pontos pouco vitais. Primeiro, sua irmã, a professora de ciência de Vincent, trabalhou no arrecadamento de fundos da FOP e perguntou se Kelly já tinha escutado sobre a condição rara. Kelly mais tarde soube que seu superior, o neonatologista UCSF dr. Joseph Kitterman, tinha um neto com FOP. Dr. Kitterman também convidou o dr. Kaplan para falar na UCSF. Aqui está um trecho da carta que Kelly enviou a minha família um dia.

Eu estava trabalhando na UTI de recém-nascidos como enfermeira-praticante de neonatal. Três vezes por semana, íamos ao departamento de radiologia para ver os MRIs, Raios-X e ultrasons de bebês na unidade. As vezes tínhamos que esperar enquanto outros departamentos olhavam os estudos de seus pacientes. Nós estávamos esperando pelo neuroradiologista finalizar o discurso de um estudo que foi feito de um crescimento no pescoço o que eu soube de ser de dois anos. O paciente estava sendo acompanhado pelo departamento de hematologia/oncologia.

Houve uma discussão aberta dentro do grupo de médicos e sugestões verificando infecções e perguntaram se biópsias foram feitas. O oncologista dr. Goldsby, mencionou que a biópsia foi feita e que deu negativo e que o crescimento migrou para baixo da espinha e que a criança teve a mobilidade comprometida onde o crescimento se deu. Não disse nada a princípio, mas mencionei ao colega neonatal que eu escutei como se essa poderia ser a doença do neto do dr. Kitterman . . .

. . . Não iria dizer nada em voz alta para o grupo inteiro de médicos, então quando o dr. Goldsby tinha terminado e deixado a sala, bati no ombro dele para saber se eu poderia fazer uma pergunta em relação ao paciente.

Ele disse “claro” e eu perguntei se a criança tinha dedão do pé normal. Com um olhar de surpresa ele disse não, de fato, eles tinham notado naquela manhã que a criança tinha dedões do pé curto. Ele rapidamente que questionou porque eu estava perguntando aquilo a ele. Disse a ele que eu

sabia de uma doença muito rara, onde as crianças ficavam inchadas e então ossificavam, que é realmente difícil o diagnóstico. Essa criança foi levada ao oncologista e fizeram biópsias atrás de biópsias e até foi tratada com quimioterapia. Ele me perguntou o nome da doença.

Ele disse que estava ansioso em investigar qualquer coisa porque a condição dessa criança era tão perplexa. Eu disse que era chamada FOP. Perguntei a um colega se ela lembrava o nome do médico da Filadelfia que veio ao UCSF para a leitura da doença. Ela me deu o nome do dr. Kaplan, e eu chamei o dr. Goldsby e dei a ele a informação.

Graças à Deus os eventos aconteceram como tinham que ser. É quase uma coincidência. Acho que minhas chances de ganhar na loteria são melhores do que eu estar em uma conversa de médicos discutindo um não diagnóstico de criança com FOP. Estou tão feliz que esta criança não tenha que passar por mais nenhum teste desnecessário. Isso faz pensar que as vezes você é colocado em certos lugares por certa razão. Eu frequentemente penso se na minha vida houve estranhos perfeitos cuja ação mudou o jeito que minha vida é vivida.

Dr. Kaplan respondeu a estória de Kelly com uma nota dele mesmo: “ :A notícia ruim é que (esse pequeno) tem FOP. A boa notícia é que ele tem um anjo guardião – Kelly Alexy.”

É também importante mencionar um outro milagre nessa escalada da montanha seguindo a FOP. Dr. Joseph Kitterman, que ajudou a fazer o diagnóstico possível do garotinho, fundou o segundo centro FOP do mundo na Universidade da Califórnia em São Francisco em 2005. The Chronicle of San Francisco anunciou essa notícia em sua primeira página em Março de 2005. Vincent também teve algo importante a fazer com a criação do centro e ele foi o primeiro paciente FOP.

Nossos amados encarando uma condição de saúde como a FOP pode fazer nossas vidas mais desafiantes, mas desafios como a FOP pode também inspirar o melhor do mundo e das nossas famílias. Quando Vincent começou seus estudos longe de casa na universidade, foi um tempo difícil para seus pais, longe, e ele contava com seu irmão Brian para qualquer coisa necessária, idas as farmácias, auxiliando-o a consertar o aparelho médico, movendo móveis e mesmo intervenção com um instrutor de aluno graduado que acusou Vincent de ter perdido seu trabalho. Quando eu perguntei a Brian como ele conseguiu fazer com que um instrutor de graduado desse total crédito a Vincent, pelo trabalho perdido, ele disse, “Eu disse a ele que eu era maior do que ele era”. Então do nosso mais velho ao nosso mais novo, nossa família encarou FOP junta, escalando essa montanha juntos. Quando nossa mais nova, Isabel tinha oito anos, ela encontrou um clube, o clube Os Melhores Amigos Para Sempre FOP, cujo o Dr. Kaplan é membro fundador. As regras para o clube de Isabel estava no hall da Escola de Medicina da Universidade da Pensilvania. Elas eram:

I.

- 1 Idéias são coisas poderosas.
- 2 Ideias são como invenções.
- 3 Compartilhe suas idéias;

II.

- 1 Preste atenção.
- 2 Respeite as idéias das outras pessoas.
- 3 Sinta-se livre para fazer perguntas ou compartilhar qualquer idéia
- 4 Escute as perguntas das outras pessoas.
- 5 Seja criativo.
- 6 Aguarde a sua vez.

(Essas são as regras forjadas de cinco crianças gloriosas através de tentativas e erros.)

Finalmente, gostaria de citar as palavras bonitas de felicidade e gratidão de Norbert Seidl, um jovem alemão com FOP que contou ao Dr. Kaplan como ele agradeceu sua mãe num jeito bem especial em sua vida. Essas palavras expressa a felicidade na vida que um desafio como a FOP não pode tirar, mas pode fortalecer naqueles que escalam a montanha com amor, fé, esperança e solidariedade:

Nós tivemos FOP em nossa vida inteira. Sabemos que nossa FOP pode piorar, mas nossa alegria na vida não pode ser afetada por esse fato. . . Conforme vamos envelhecendo, nossas necessidades vão crescendo . . . Em tudo, nossa mãe esteve lá para nós, para nos ajudar e tentar fazer nossa vida melhor. Um dia, disse a minha irmã Christine. “ Nossa mãe merece uma medalha por tudo o que ela faz para nós todos os dias. É importante , ao menos uma vez, dizer obrigado para a nossa mãe de uma forma pública. Há milhões de pessoas que vivem na

Alemanha, mas nossa família é única. Nós somos a única família multigeracional com FOP em toda a Alemanha . . .então eu escrevi para o Presidente e contei sobre a história da nossa família . . .Falei que nossa mãe merecia uma medalha por tudo o que ela fez para a gente todos os dias . . .E também descrevi como ela cuidou do nosso pai também, que também tinha FOP. O Presidente se convenceu e decidiu premiar essa medalha histórica à nossa mãe. Uma carta chegou um dia no correio vindo de Berlim, e eu, o carteiro, lemos a carta para a nossa mãe. A carta dizia que nossa mãe seria premiada com a maior honra civil do governo alemão. . .Todos nós comparecemos a uma cerimônia linda no castelo da Bavaria, onde o Secretário de Estado . . .apresentou a medalha a nossa mãe.

Todos aqueles que eu conheci na Comunidade FOP, famílias, crianças, pais, profissionais médicos, divido nessa medalha preciosa Norbert Seidl que obtive de sua amada mãe

Anos atrás quando conversei com a curadora, a culpa veio sobre o que pudesse ser no meu papel, no sofrimento do nosso filho, foi me falado a maldição - um pecado do ancestor era o responsável. Claro, aquelas vidas passadas, aqueles ancestrais em questão, só poderiam ser Adão e Eva, pais da condição humana. Como nossa família fez a caminhada íngreme traçando o caminho da FOP, aprendi que a vida é uma montanha mágica crescendo sobre os campos de sonhos tão longe quanto nossos olhos podem alcançar.

O artigo acima é uma versão dos discursos do meu filho Vincent que eu dei para a Universidade de Cheng Kung em Taiwan. Pelo convite e pela generosidade da Fundação de Desordens Raras de Taiwan, nós visitamos o hospital em Maio de 2008 com o Dr. Fred Kaplan, que deu uma leitura inspiracional. Em Taiwan nós fizemos imediatamente amizade com as famílias FOP e os funcionários do hospital. No hospital também conhecemos uma atriz famosa de filmes, Jessie Chang, que nos contou que tinha terminado de fazer um filme sobre a FOP e que ela e o garotinho de dez anos que interpretou seu filho desejariam conhecer alguém da mesma faixa etária com FOP. Ficamos atônitos em saber que o maior filme sobre a FOP seria apresentado em Taiwan e depois direto para a China. E fiquei mais atônito em saber que o filme se realizou por causa de um director de filme Taiwanese que leu Encontrando a Montanha Mágica em mandarim. Milagres acontecem. O próximo passo, oramos, será o milagre da cura da FOP.

Sobre a autora

Carol Zapata-Whelan, cresceu na Argentina e nos Estados Unidos, tem um doutorado de literatura comparativa da UCLA. Ela ensina na Universidade do Estado da Califórnia, Fresno, e é uma mãe orgulhosa de cinco filhos. Sua matéria para aumentar a consciência sobre a FOP apareceu na Newsweek, Serviço de Notícias de Link Hispânico- Los Angeles

Times, Sopa de Galinha para a Alma Latina, O Andar, Os Rotarianos e em outros lugares. Seu livro (Chamar a atenção para a pesquisa FOP e as necessidades do paciente) Encontrando a Montanha Mágica: Vida com Cinco Crianças Adoráveis e um Gene Trapaceiro chamado FOP tem sido traduzido para o Mandarim e Coreano)

A política de religião da IFOPA

A Associação Internacional FOP (IFOPA) é uma organização não-denominacional/não-religiosa, e, como tal, não endossa, serve, ou favoriza em prol de nenhuma organização religiosa específica, prática, seita, ou ideia de nenhuma natureza. A informação abaixo é sobre a opinião do autor e é incluso nesse guia como uma estória pessoal.

18. Minhas crianças

por Dorothy Kadala

Quando Sharon Kantanie me pediu para escrever sobre irmãos e FOP, não tinha certeza que pensaria em alguma coisa útil a dizer. Adicionado a isso é o fato que eles estão todos crescidos agora, e minha memória não é o que era. Então . . . começarei pelo começo, Susan tinha dois anos, quase três anos quando primeiro percebemos que tinha algo de muito errado com ela. Naquela ocasião, tínhamos Gerich, de sete anos, e Ann que tinha sete meses. Morávamos na Holanda, longe da família. Éramos sortudos por ter bons amigos, ambos americanos e holandeses, que eram bem prestativos. Entretanto, desde o começo Gerich começou a ter tarefas que pertencia a um adulto. Ele era bem útil em casa e era indispensável essa incumbência por nossa pequena vila. Ele ia para a padaria, açougue, mercado, e outros lugares para nós. Ele ainda era um garotinho ativo que amava a escola e seus amigos americano e holandeses.

Neil chegou cerca de 18 meses depois. Pouco depois nos mudamos para uma nova área da Holanda, longe da família e amigos. Não foi muito tempo antes das crianças terem um círculo enorme de amigos. Tentamos mandar Gerich para a escola internacional mais próxima, mas duas horas de ônibus era muito. Matriculamos ele na escola local, alguns minutos da nossa casa quando Gerich já podia falar e ler em holandês; Aquilo abriu as crianças da vizinhança para a gente. Susan viajava cerca de 45 minutos para a escola de incapacitados. Gerich continuava sendo o grande irmão útil. Tentava deixar a vida a mais normal possível, mas ele e Ann foram penalizados para eu e Phil revezarmos no hospital por dias uma vez. Geralmente levava as crianças comigo quando levava Susan para o hospital (primeiro Ann e depois Neil). Eu estava amamentando e o pessoal do hospital me acomodava direito.

Depois de dois anos de batalha o que terminou com um diagnóstico errado, voltamos para os Estados Unidos, especificamente para Wilmington, Carolina do Norte (com nove meses de atraso com a minha mãe, esperando a transferência de Phil). Susan foi corretamente diagnosticada com FOP pelos médicos do Hospital da Universidade Médica para Crianças em Charleston, Carolina do Sul, quando ela tinha seis anos de idade. Naquela época Gerich tinha 12, Susan 7, Ann 5 e Neil 3. Passamos os 17 anos seguintes na nossa casa em Bayshore Drive. As crianças frequentavam as escolas locais e depois de um ano eu voltei ao trabalho como bibliotecária na escola. Pode parecer estranho, mas nossas vidas pareciam muito normal. Nossas crianças iam para a escola, para a igreja, para os escoteiros, etc. Tínham lições de piano e praticavam futebol e outros esportes. Susan não podia participar de todas aquelas atividades, mas sempre que possível tentávamos deixá-la fazer as coisas. Ela tinha um velotrol chamado de “casca de banana” e ela andava pela redondeza com aquilo. Ela tinha muitos amigos da vizinhança, igreja, e escola. Tentávamos fazer com que ela não se sentisse diferente. Ela tinha que fazer lição de casa, e tinha tarefas como seus

irmãos. Eram coisas que ela estava apta a fazer. As vezes haviam reclamações de injustiça, e “ Por que Susan não tem que fazer. . .” As vezes tínhamos que ter encontro de família para lembrar Gerich, Ann e Neil que Susan não podia fazer todas as coisas que eles podiam. Sempre falei a eles que éramos um time. Cada membro do time tinha responsabilidades. Todos os trabalhos eram importantes, e nossa família não poderia funcionar sem cada um fazer seu trabalho. As vezes eles tinham que ser lembrados como Susan era. Gerich era o mais velho e estava envolvido com amigos e atividades do colegial da tarde e noite. Ele era um grande babá (as vezes ele se ressentia, mas na grande maioria gostava do apelido). As vezes nós tínhamos ajuda na arrumação da casa, conforme as crianças foram crescendo, ele foi fazendo mais e mais o serviço de casa. Naquela época Gerich entrou no colegial, Ann se tornou a maior auxiliadora minha e de Susan. Ajudava muito no ônibus e na escola. Como uma irmã, Ann estava e está apta a ajudar Susan com banho, se vestir, ir ao banheiro, coisas que um irmão não é para fazer. Até Susan ter sua carteira de motorista, Gerich e mais tarde Ann dirigia para ela. Susan não pode mais dirigir, então de novo seus irmãos a levam onde quer quando eles estão em casa. Ann convida Susan para visitá-la em Chapel Hill nos finais de semana para dar uma férias à ela e à nós.

Não limitamos as outras crianças a fazer coisas que Susan não podia. Gerich e Ann estavam na natação. Ann e Neil jogavam futebol. Encorajamos a cada um a alcançar seus interesses e objetivos. Quando entraram na adolescência, uma vez por mês comecei a deixar cada um ir sozinho almoçar fora, ir no shopping, etc. Por um tempo curto cada um tinha minha atenção integral.

Tenho medo de ter negligenciado outros filhos enquanto gastei muito tempo com Susan quando eles eram pequenos e precisavam muito. Acredito que a maior parte eles entenderam e entendem. Eles aproveitaram o pouco benefício de ter uma irmã com FOP: um círculo internacional de amigos com FOP e múltiplas viagens para a Disney e Filadelfia. É difícil saber o que eles estavam pensando enquanto eram pequenos. Não parece para mim em retrospectiva que eles estavam sempre zangados ou ressentidos com Susan ou com a gente. Eles lutaram, amaram, e agiram como irmãos agem. Tínhamos uma rígida regra que violência física não era permitida (incluindo Susan). Mas, deixava eles argumentarem, mesmo gritando entre eles, no entanto que não houvesse o físico. Gerich e Ann nasceram no peso dos cuidados com Susan. Neil como o mais novo não assistiu muito disso. Ann continua sendo a maior ajudadora, mesmo morando em outra cidade. Entretanto, eles foram criados para serem muito independentes, pessoas auto suficientes agora. Talvez seja uma consequência de ter tido responsabilidade adicional quando eram crianças. Eu não sei. Espero que sim. Fizemos o melhor que pudemos sob circunstâncias muito difíceis, e sobrevivemos. Agora Gerich tem 30 anos, Susan 25, Ann 23 e Neil 21. Graças a Deus eles permanecem próximos. Gerich, Ann e Neil todos vivem na região de Raleigh/Chapel Hill, cerca de duas horas de nós. Conversamos, trocamos email e nos visitamos com frequência.

Se eu tivesse que dar um conselho aos pais de criança com FOP, seria tenha certeza que você está tendo tempo de qualidade com cada criança e tente aproveitar e nutrir as qualidades especiais de cada um.

Sobre o autor

Dorothy Kadala tem 58 anos e está casada por 37 anos com seu marido Phil. Nasceu e cresceu em Anderson, Carolina do Sul. Ela é a quarta de cinco filhos e tem quatro filhos, ela sabe muito sobre irmãos! Sua família viveu em Wilmington, Carolina do Norte pelos últimos 18 anos, e viveu na Holanda por dez anos. Também viveram na Louisiana, Flórida, Geórgia e Carolina do Sul por poucos períodos. Dorothy se graduou na Universidade da Georgia, se especializando em educação e biblioteconomia. Ela tem mestrado da Universidade da Carolina do Norte em Wilmington em Linguagem e Alfabetização. Ela tem trabalhado como bibliotecária elementar de escola entre idas e vindas por cerca de 33 anos. Por ter ficado muitos anos fora, tendo e cuidando dos seus quatro filhos, ela ainda tem que trabalhar sete anos antes de se aposentar. Ela ama ler, brincar de quebra cabeça, e andar, preferivelmente na praia. Seu lugar favorito para estar é uma casa de campo da família na ilha de Collington, fora da Carolina do Norte. “É o meu santuário e de Phil”, diz ela.

19.

Minha irmã e eu

por Annie Kadala

Enquanto eu estava tentando decidir o que dizer sobre sendo irmã de uma pessoa com FOP eu estava um pouco perplexa sobre o que eu poderia dizer que ajudasse outras pessoas. Minha primeira preocupação é que minhas experiências são tão específicas para a minha posição na minha família e meu relacionamento com minha irmã com FOP que eu não conseguiria ajudar muitas pessoas. Minha segunda preocupação era tentar separar como eu sinto sobre a FOP e como eu sinto sobre a minha irmã. Acredito que não sei onde os assuntos de irmãos normais acabam e os assuntos de FOP começam. Finalmente, minha irmã e eu agora somos adultas e nosso relacionamento mudou para melhor desde a nossa infância. Como eu posso explicar todos os estágios diferentes que nós passamos e como a FOP afetou todos esses estágios? Percebi que eu não consigo separar completamente Susan da FOP. Não vou conseguir fazer minhas experiências universais, e não vou conseguir dizer tudo o que eu e Susan experimentamos. Então, eu quero que o leitor aprecie as experiências de cada um que vão ser diferentes, e que eu espero que o que eu tenho a dizer ajudará pelo menos uma pessoa que está lidando com FOP como irmãos ou pais.

Há quatro crianças na minha família. Eu sou a mais próxima em idade de Susan, que tem FOP. Também sou a única outra menina da nossa família. Da minha experiência, e das observações, acredito que a irmã mais próxima em idade e do mesmo sexo à pessoa com FOP ajuda mais do que outros irmãos aos assuntos relacionados a FOP. Por instância, posso levar minha irmã ao banheiro, posso ajudá-la no banho, mas meus irmãos não podem e não fazem. Eles ajudam menos porque eles não podem ajudar mais. Além do mais, por sermos quase da mesma idade, estamos juntas na mesma escola, então eu estou no ônibus com ela, no almoço com ela. Ajudava nessas situações porque eu estava próxima, mas meus irmãos não, porque não estavam lá. Sentia como a minha situação na família era injusta, mas eu acho que o que ajudou foi que meu pai e minha mãe nunca me forçou a ajudar minha irmã. Não era um fardo que eu tinha que carregar. Minha ajuda foi apreciada e aceita, mas não esperada ou exigida. As expectativas da minha família era que trabalhássemos como um time. Cada um era esperado que puxasse seu peso, então se você não quisesse ajudar a cuidar da Susan, então você teria que fazer algo a mais, ajudar na casa para que a mãe pudesse ajudar Susan. Todo mundo tem que entender que há uma responsabilidade extra na família com FOP, e de qualquer modo que você ajude na casa é suficiente, desde que você contribua.

Como eu disse, ajudei muito a minha irmã com o básico quando éramos mais novas, arrumava o cabelo da minha irmã de manhã antes de irmos para a escola (porque ela achava que eu fazia melhor do que qualquer pessoa), eu empurrava a cadeira de roda para dentro do ônibus, ajudava no refeitório e também ajudava outros alunos na classe de necessidades especiais. Agora, quando eu a visito em casa, ajudo minha irmã no banheiro, a ajudo a tomar banho, a ajudo a se vestir, dirijo para ela, faço a refeição dela, e faço de tudo para que se sinta confortável. Conforme fomos envelhecendo e a FOP progredindo, Susan foi precisando de mais cuidados a cada dia. É uma transição difícil para todos entenderem quando uma pessoa não está mais em condições de fazer algo que fazia por si mesma. Tudo o que uma pessoa, irmãos ou pais podem realmente fazer, é fazer o melhor de cada nova situação e ser criativo em encontrar soluções.

Por instância, recentemente Susan foi cortar e colorir o cabelo. Sentada em sua cadeira de rodas, ela cortou e tingiu o cabelo, mas a dificuldade foi recostá-la na pia para lavar seu cabelo. Para resolver o problema, tombamos a costa da cadeira de rodas para a pia, papai e mamãe levantaram Susan e segurou suas costas na pia enquanto a cabelereira lavava seu cabelo. Estávamos todos rindo da situação ridícula que deveríamos estar, e minha mãe fez eu tirar foto, para que quando explicássemos a situação, outros vissem como estava engraçado. Minha foto favorita é uma que tirei de cima onde Susan estava tendo um sorriso extravagante e todos estão rindo. No final, embora FOP faz a vida mais dura, nossa criatividade em lidar com FOP também nos dá a oportunidade de rirmos de nós mesmos.

Sobre a autora

Annie Kadala tem 23 anos e mora em Chapel Hill, Carolina do Norte. Ela está no segundo ano de trabalho como Mestre em Biblioteconomia. Ela tem Pós-Graduação em Inglês do Colégio de Charleston na Carolina do Sul e espera trabalhar na biblioteca de uma escola de ensino médio ou fundamental. Ela escreve “ Experimentei como irmã de Susan e também era babá de uma pessoa com FOP. Foi interessante ajudar uma família que era novo em lidar com FOP porque eu não me lembro a vez que eu não soubesse o que a FOP era”

20.

Vivendo com FOP:

Quando querer não é suficiente

por Sharon Kantanie

Muitas pessoas teriam dificuldade em imaginar uma vida com fibrodysplasia ossificante progressiva, uma doença genética extremamente rara onde os ossos crescem em músculos e tecidos conectivos, deixando as juntas do corpo em posição virtualmente congeladas. Essencialmente, o corpo produz um esqueleto extra. Tendo vivido com FOP pelos meus trinta e oito anos, teria dificuldade em visualizar a vida sem isso. A FOP me trouxe grande dor, muitas lágrimas e algumas vezes alienação de um mundo que procura a perfeição. A FOP também me ensinou algumas lições importantes sobre mim e o mundo em que vivo. Eu rapidamente admito que as vezes meus sentimentos sobre FOP depende de como eu trato, em como eu sinto próximo a presença dele como um inimigo silencioso dentro do meu próprio corpo. Ainda todas as vezes eu não consigo parar de pensar que as piores partes do meu corpo estão intrinsecamente amarradas a melhores partes da minha vida, que minhas lutas fizeram as coisas boas na minha vida a contarem mais.

A FOP pode fazer um estrago como resultado de um trauma como um tombo ou queda. A FOP também pode fazer estrago sem razão aparente. Há vezes também que, no lugar de um trauma óbvio, a FOP não aparece. Em outras palavras, eu não sei quando ou onde a FOP aparecerá. Foi algo que eu fiz, e algo que eu poderia ter prevenido? Meus pais provavelmente sempre se preocupará sobre o assunto, em um esforço compreensível para proteger a criança que eles geraram, e eu não posso culpá-los por isso. Mas, se fosse me dado a chance de conduzir minha vida uma vez mais, eu acho que faria as mesmas escolhas, mesmo aquelas escolhas que me machucaram de alguma forma. Eu não quero ser tão medroso em não me machucar que eu esqueça de aproveitar a vida.

Acho que pode soar estranho, como uma criança eu nunca pensei em mim mesmo como diferente, mesmo sabendo que havia coisas físicas que me impossibilitava de fazer porque eu não podia levantar meus braços. Um incidente particular ficou na minha mente porque mudou tudo aquilo. Um dia, quando eu tinha dez anos, meu professor me viu sentado na calçada durante o recreio enquanto outras crianças brincavam de um jogo chamado duas-praças. Para jogar, duas crianças jogam uma bola na rede, que bate e volta até que um não consegue pegar a bola. O professor me convenceu a tentar e disse a outras estudantes “pegam leve” com ele. Essa instrução especial me provou logo ser sem validade, e eu rapidamente me tornei um jogador muito capaz e me tornei o quarto jogador do jogo para um desafio maior. Foi a primeira vez que eu fiz algo fisicamente desafiadora na minha vida e me senti bem.

Meus pais me encorajaram e pintou um lugar na garagem onde as crianças da vizinhança pudessem vir brincar depois da escola. Então, no último dia da escola, eu caí, machucando meu joelho. Não dei muita importância ao incidente, daquela vez eu achei que precisasse ter sido um evento mais traumático para trazer a FOP. Descobri rápido quão errado eu estava. Aquele incidente começou um ciclo de quatro anos doloridos, onde eu perdi o movimento da cintura e joelho esquerdo. Desde doze anos, tive que ter o apoio de muletas para andar. Também perdi o troféu da inocência, meu senso de invencibilidade. Aprendi como coisas simples podem mudar. Mas, mesmo se eu pudesse voltar ao tempo, eu escolheria ter as experiências apesar da dor, ambos físico e emocional. Acho que aquele tempo teve um significado maior, por tudo o que passei desde então. E, no misto de dor e lágrimas, eu fui apresentado à pessoa que permanece meu amigo quase trinta anos após. Nossa amizade é um dos poucos relacionamentos em minha vida onde eu nunca senti culpa por ser necessitado, dependente e exigente de cuidados porque ela decidiu ser minha amiga, por causa e apesar da incapacidade. E eu nunca precisei tanto dela quanto um precisa do outro.

A FOP afeta cada pessoa diferentemente. Enquanto há uma certa similaridade entre as pessoas com FOP, há também muitas diferenças. Não é possível prever quem será minimamente afetado e quem será afetado mais seriamente e com maior rapidez. Há um consenso sobre a FOP. É progressiva. Também há um jeito de aprontar com a pessoa quando ela menos espera, nessa hora quando a complacência de cada dia passou – somente nesse momento quando as últimas limitações até ali parecem ser as piores coisas imagináveis. .

Isso começa a fase que eu refiro como “Quando querer não é suficiente” porque querer que a dor pare e querer que a vida retorne ao que era não é suficiente para parar a dor, ou parar a vida de mudar. Mas ultimamente “Quando querer não é suficiente” não é se resignar ao fato que você não é aquele que está no controle do seu corpo. É sobre reconhecer que nem sempre as coisas saem como planejado. É sobre lutar para mudar o que você pode e aceitar as coisas que não puder mudar, e continuar vivendo. Não é uma experiência reservada somente a quem tem FOP e outras doenças incapacitantes, mas é para aquelas pessoas com FOP terem que lidar com isso mais cedo em suas vidas e com mais regularidade.

Qual a pior parte de ter FOP? As vezes é a dor. As vezes é que somente um entre dois milhões de pessoas sabe o que você está passando. As vezes é saber que você frequentemente depende de alguma outra pessoa para as pequenas coisas que as pessoas fazem sem esforço. Vitórias pequenas, como surpreender minha mãe no dia das Mães me vestindo sozinho pela primeira vez na idade de 12 anos, as vezes conta muito. Em geral, entretanto, eu acho que a FOP é provavelmente mais difícil para os pais e outros membros da família que para a pessoa com FOP. Eu não sei o que é não ter FOP. Embora houve vezes na minha vida que eu desejei que essa condição fosse embora, eu realmente não sei pintar minha vida de uma outra forma. Para mim, eu acho que a parte mais difícil é sempre não saber qual o resultado final de uma crise e quanto movimento pode se perder. É difícil fazer mudanças necessárias nessas pessoas até que esses fatos sejam conhecidos. Esse período é um ínterim de desastre no escuro e uma luta para lidar com isso.

A FOP controla meu corpo, mas não controla minha vida. Eu sei que sou uma pessoa mais forte porque eu tenho FOP. Lidar com FOP me deu auto-conhecimento e força de convicção que algumas pessoas nunca encontrarão. Todos nós temos certas forças e certas fraquezas e certos problemas que temos que superar na vida. Infelizmente para mim, minha fraqueza é visível. Ela é a primeira e ocasionalmente a única coisa que as pessoas veem. Felizmente, as pessoas em minha vida, minha família e meus professores, só esperam o melhor de mim, e como resultado, eu tenho esperando somente o melhor de mim mesma.

Melhor do que esconder o que eu posso fazer da minha vida, as vezes, o que seria a última ironia, eu acho que eu tenho mais o que realizar na minha vida porque eu tenho FOP. Ou pelo menos, eu acho que minha vida tem mais significado por causa do caminho que eu escolhi trilhar, um caminho influenciado por minhas experiências pessoais, boa e má. Há duas realizações das quais eu sou a mais orgulhosa. Uma é a minha carreira como professora e tutora, penso que sem dúvidas por mérito. Vejo que se eu posso viver com FOP, posso passar por qualquer coisa. A outra é a minha participação na Associação Internacional da FOP.

As vezes, minha decisão em se tornar professora me surpreende. Pelo colégio, até eu aplicar para a pós-graduação, eu estava determinada em não ser uma professora. Adolescentes, frequentemente estão em seus mundos, podem sem querer ser cruéis com uma pessoa deficiente. Pelo menos era a minha própria experiência. Para piorar, eu era (e ainda sou algumas vezes) muito tímida e medrosa em abordar o outro com medo de ser rejeitada, ou em outra terminação, não ser um fardo para outras pessoas. Meus anos no colegial foram épocas suportáveis e miseráveis. Eu estava determinada a me distanciar daquela época. Também sabia que os professores estavam sobrecarregados, mal pagos, e as vezes desvalorizados. De posse desses fatos duros, decidi que não escolheria o ensino desde então, no entanto o ensino me escolheu.

Como uma professora, eu fui prazerosamente surpreendida pela natureza aberta de alguns alunos que ensino. Se forem dada oportunidade, eles não terão medo em me fazerem perguntas sobre mim. “ Por que você não se senta? A Fop é dolorida? Quantas pessoas tem FOP?” Com toda a seriedade um aluno uma vez me perguntou se eu dormia em pé (porque eu não posso me sentar). Eu respondi facilmente perguntas sobre mim, perguntas que eu desejaria que meus alunos de classes anteriores tivessem a coragem em fazer. Eu penso que tais questões serviram para deixar no passado minhas incapacidades. Sem dúvida, a pergunta mais difícil que um aluno já me fez foi “Você gostou como sendo uma aluna daqui?” durante uma ocasião em que voltei a ensinar em meu colegial antigo.

Usei minhas experiências passadas para me tornar uma professor e tutora melhor. Tento ter compaixão e paciência cujo com frequência falta, Vejo as forças nos meus alunos antes de ver sinais de fraqueza. Aspiro ensiná-los a fazerem o que suas mentes alcançarem se eles realmente quiserem. Dou a eles o meu melhor, mas espero o melhor deles em retorno.

A outra coisa na minha vida em que sou orgulhosa é o papel que desenvolvi na IFOPA, tudo começou melhor do que o esperado. Em 1989, não conhecia ninguém mais com FOP. Agora conheço uns cem, muitos dos quais conheci pessoalmente no recolhimento de família IFOPA. E quando logo fui diagnosticada com FOP, foi dada a minha família

muito pouca informação. Como resultado, uma das primeiras coisas que quis fazer quando encontrei a IFOPA foi perguntar se eu podia iniciar um centro de recursos para as famílias. Mal sabia que mais tarde eu estaria a frente para escrever e editar guias e jornaizinhos, publicando e gerenciando um site, coordenando um grupo de discussão por e-mail, respondendo emails do mundo todo e coordenando encontros internacionais.

Uma discussão sobre o impacto que a FOP fez na minha vida não seria completa sem mencionar o impacto que teve na minha família inteira: meus pais, uma irmã mais nova, o marido dela e seus dois filhos maravilhosos. Sei que foi difícil para eles me verem com dor e não poder fazer nada. As vezes eles todos se sacrificaram por mim. Houve vezes em que minha irmã não teve muita atenção que merecia porque minhas necessidades estavam mais pressionando. Houve vezes que meus pais colocaram suas necessidades de lado por causa das minhas. Meus pais tem frequentemente servidos como meus braços e minhas pernas, fazendo coisas que não posso fazer por mim mesma. No colégio e faculdade, meus pais me levaram de carro para as aulas tanto que eu perdi a conta, e minha mãe acessou muitas horas nas bibliotecas procurando por livros que eu precisava, procurando em pilhas de livros altas e baixas. É só por causa deles que eu estou onde estou hoje. As vezes me sinto extraordinariamente culpada por precisar tanto do tempo deles. Em outras vezes, eu sou tremendamente egoísta quando se trata entre suas necessidades e minhas. Quando fui diagnosticada com FOP um pouco mais de 33 anos atrás, ninguém sabia o que viria pela frente. Graças, nos permitimos um dia por vez. Não tenho certeza se dá pra levar a FOP de uma outra forma. Acho que todos nós aprendemos muito nesses anos sobre como lidar. Juntos, fizemos o nosso melhor para ver um mundo cheio de desafios, melhor do que um mundo de problemas, um mundo com possibilidades, melhor do que um de limitação.

Sobre a autora

Sharon Kantanie vive em Brentwood, Tennessee com seus pais, e ela tem a sorte de ter a família de sua irmã vivendo perto. Ela tem 38 anos e foi diagnosticada com FOP com seis anos. Ela tem Mestrado de Artes de Ensino da Universidade de Vanderbilt.

21.

Encorajando a Independência

Apadrinhando crianças com FOP

por Sharon Kantanie

Como um adulto com FOP, me peguei frequentemente dizendo a pais que eu achava que era de alguma forma mais difícil ser pai do que ter a FOP. Ser pai já é difícil sem os obstáculos que a FOP joga no caminho. Como o que eu pensei arduamente em o que escrever que pudesse possivelmente fazer com que pais de criança com FOP vivessem mais facilmente, percebi que há uma lição importante na Disney-Pixar.

O filme *Encontrando Nemo*. No filme, um casal de peixes felizes embarcam na aventura de virarem pais até que uma tragédia os atinge, deixando o pai Marlin para ser um único pai do pequeno Nemo, que nasceu com uma barbatana deformada (ou como Marlin diz uma barbatana “sortuda”). Esse é o palco perfeito para o pai de Nemo ser superprotetor e fazendo o máximo que ele pudesse para manter Nemo seguro do perigo. Isso é entendível.

Entretanto, isso produz um efeito negativo quando Nemo alcança sua independência se rebelando contra seu pai e pega sua roupa de mergulhador e some no aquário. Nesse ponto *Encontrando Nemo* segue duas histórias. Uma é o conto de Nemo, quem precisa usar as habilidades que aprende para encontrar o caminho de casa. A outra história é a jornada do pai para encontrar seu filho, que de alguma forma é sobre o processo do aprendizado de deixar ir como sobre os dois peixes fazendo seu caminho de volta um para o outro. Dory, a peixe amiga realiza a melhor lição. Quando o pai conta a Dory, “ Eu prometi à ele que nunca deixaria nada acontecer a ele” Dory responde dizendo, “ É uma coisa engraçada a prometer. Bem, você não pode nunca deixar nada acontecer a ele – então nada pode acontecer. Sem muita diversão para o pequeno Nemo.” O desafio de ser pai de qualquer criança, e particularmente uma criança com desabilidade, parece saber quando estar lá para o seu filho, quando deixar ir, como permitir as habilidades necessárias acontecerem para que ela siga seu caminho no mundo, e como ter um pouco de graça pelo caminho.

Uma das primeiras coisas que pais de FOP notam, que é importante criar um ambiente onde suas crianças possam fazer o máximo possível. Como RoJeanne Doege-Foyd, mãe de Jasmin de 13 anos fala: “ Eu tento encorajar Jasmin a fazer tudo o que ela está apta a fazer sozinha. A dispensa na nossa cozinha é mais baixa fazendo com que Jasmin se sinta mais confortável pegando sanduíches ou outras comidas por ela mesma. Há também uma Lazy Susan . . . Nós movemos todas as comidas favoritas dela para gavetas com alcance na geladeira. “ Algumas famílias fizeram modificações aos seus estilos de vida, como vivendo em uma casa com uma só história, adicionando acendedor de luz por movimento, e tendo certeza que o chão está sem bagunça. Ferramentas como agarrador e varetas para auxiliar a se vestir também podem deixar as tarefas mais fáceis. (Veja capítulo 25, “Encontrando Recursos”, para mais informações e ideias adicionais). Tarefas também

são um bom jeito de promover a independência.

As vezes pode ser difícil encorajar a auto-confiança enquanto está controlando a segurança. Como Carol Zapata-Whelan, mãe de Vicente de 19 anos diz “É um ato de balanceamento muito duro, e significa preparar de antemão o controle de variáveis que ninguém pode controlar para assegurar a segurança, contando a outros sobre a FOP, tomando precauções necessárias, julgando os riscos versus méritos de certas atividades – e permitindo a criança se divertir”. Como Lorin Danzer, mãe de Erin de 9 anos, adiciona, “ Eu posso te dizer que o pânico nunca vai embora, mas melhora. Haverá vezes que deixar ir é a única opção. Acredite, é difícil, mas você construirá uma estrutura que sera OK”. Lori conta que permitiu Erin ir para a ginástica na selva na escola. “ Ela estava tão preocupada em não ir com suas amigas e trabalhou com elas e confiou que Erin usaria seu melhor julgamento. Aquela decisão deu a Erin poder, e era importante para ela”. Debbie Hazlett, mãe de Tim, de 11 anos, expressa sentimento similar sobre permitir que seu filho faça o que possa fazer. Como Debbie diz, “ Eu quero que ele experimente coisas enquanto ele pode. Se sua imobilidade crescer ele não poderá, por exemplo, estar apto a brincar na neve . . .eu deixo ele ir com seu irmão mesmo estando com medo que ele possa cair.” Cada família tem que pesar as opções e decidir quais atividades valem o risco.

Irene Snijder levanta um ponto importante. Quando as limitações físicas estão presentes, é importante encorajar a auto-confiança mental. A filha de Irene, Tess tem 16 anos e adora estudar e se prepara para a universidade. O filho Vicente de Carol Zapata-Whelan está no colégio e se preparando para ir para a medicina.

Inevitavelmente haverá época onde a FOP limitará certas atividades. Durante períodos assim, os pais tem que deixar as crianças expressarem suas frustrações e ajudá-los a encontrar outra oportunidade. Como Debbie Hazlett diz.

Eu digo a ele que talvez não estará apto a fazer certas coisas,
mas há outras oportunidades que ele tem que outras crianças não tem,
por exemplo encontrar um garoto da Suécia (no encontro de famílias da FOP).
Tim também já foi escoteiro, onde eu também não permiti seu irmão
de participar porque ele estava envolvido em muitos esportes.

Sempre que Vicente o filho de Carol fica desencorajado, ela percebe que ela tenta estar lá para providenciar entendimento e encorajamento. “ Eu direi que não fico feliz sobre isso, mas há muitas coisas que você pode fazer. Vamos pensar e/ou planejar algo.” Vincent estava na banda no colegial e continuou a tocar na sinfonia da universidade. Ele é o expert em computador da família – é algo que ele parece ter em comum com outros que tem FOP – e ele tem se envolvido em numerosos clubes e projetos escolares.

Uma coisa que você tende a ouvir de pais de FOP é que as crianças são geralmente muito determinadas com um bom senso de suas próprias limitações. RoJeanne diz “Quando Jasmin sente segurança e confiança no seu ambiente e das pessoas com quem ela esteja, ela sabe que pode cair fora. Há numerosas vezes que ela se sentiu orgulhosa de si por concluir que talvez ela não tinha pensado que ela pudesse fazer. “ Isso inclui ir a um retiro de duas noites, como acompanhá-la a uma sinfonia no colegial para aprender mais sobre as experiências que aguardarão ela lá. Irene Snijder notificou que sua filha gradualmente ganhou auto-confiança e aceitou a FOP conforme o tempo foi passando. Por enquanto Tess

tem um namorado e estava hesitando em contá-lo sobre a FOP. Quando ela contou, tudo ficou bem, embora Tess rompeu o relacionamento ”porque queria um pouco de liberdade de volta”

A mensagem mais clara que alguém recebe conversando com pais de crianças com FOP é que eles de alguma forma encontra uma forma para supercar o medo da FOP e foca em mais aspectos positivos da vida e continuar sendo um pai. Lori Danzer, mãe de Erin, fala:

Quando Erin era jovem, eu estava constantemente passando minha mão sobre sua cabeça, sempre procurando por algo. Quando ela tinha quatro anos, ela me disse, “Mãe, eu estou bem”, percebi que estava colocando meu medo sobre ela. Não é legal viver assim. Agora deixo ela me dizer quando algo está errado. É melhor para mim e para ela. Tento pontuar coisas positivas em cada situação para Erin. Eu acredito que isso ajuda a construir independência e felicidade para qualquer criança. . . Crianças precisam ser crianças. Eles tem uma vida para viver, e viver no medo só afasta isso deles. Me maravilha como as crianças se descobrem.

Há uma história sobre aparentar uma criança com incapacidade chamada “Bem vindo à Holanda” por Emily Perl Kingsley. Ela compara a experiência como estar cheia de entusiasmo planejando uma viagem para a Itália e então de repente descobre que o plano de vôo alterou e você chegou na Holanda. Primeiro, tem o tremendo desapontamento que a experiência não vai ser a que você tinha esperado. Então, se você for um afortunado, voce percebe que a Holanda é . . .

Um lugar tão diferente. É mais devagar que a Itália, menos fotografada que a Itália. Mas depois que você está lá por um tempo e respira, e olha em volta . . . você começa a perceber que a Holanda tem moinhos . . . e a Holanda tem tulipas. A Holanda tem até Rembrandt.

Indo ao ponto onde você possa ver a beleza em algo que não era planejado nem querido na vida como a FOP é difícil. É algo que leva tempo e muito tempo, e nenhum de nós vai ser perfeito nisso. Eu verdadeiramente admiro papais e mães que dão um duro para criar um futuro brilhante para sua crianças. Eu também gostaria de pensar que, como em *Encontrando Nemo*, pais ensinam crianças, e crianças as vezes ensinam pais. Como Carol Zapata-Whelan relata,

Eu acho que é muito importante viver cada dia plenamente, um dia por vez, e não se estressar com o que pode e o que não pode acontecer. Frequentemente, nossos medos sobre questões de crianças com a FOP são infundadas. Eu acho que eles desenvolverm uma força

interna e uma aceitação de vida como ela é, um desejo que supera, e a capacidade de se adaptar ao inesperado que as fazem únicas e maravilhosas. Nós somente precisamos oferecer uma presença estável, encorajadora, tomar algumas precauções sábias, e ter fé que eles seguirão seus caminhos.

Sobre o autor

Sharon Kantanie vive em Brentwood, Tennessee com seus pais, e é afortunada em ter a família de sua irmã vivendo próximo. Ela tem 38 anos e foi diagnosticada com FOP com seis anos. Ela tem Mestrado em Artes no Ensino pela Universidade Vanderbilt.

22.

Redefinindo independência

Adultos com FOP

Por Myra Bellin

Joelhos e ombros e cinturas são feitos de ossos e ligamentos e músculos e cartilagens, todos calibrados para o movimento. Mas com FOP, o crescimento de ossos extras dificulta o movimento e, com o progresso da doença, as juntas que não funcionam mais corretamente, se torna difícil sentar ou andar ou dobrar ou alcançar. Essas dificuldades afetam muitos outros aspectos da vida. Atividades como tomar banho, comer, e se vestir podem ser impactados, o que significa que assuntos de independência acompanha a condição. Pode pessoas com FOP viver sozinha? Essas pessoas com FOP deveriam depender das famílias ou contratarem pessoas para ajudá-las? Onde eles encontram cuidadores? É possível ajudar membros familiares com FOP manterem a independência? Como?

Adultos com FOP tem muitos estilos de vida diferentes. Steve Eichner tem 37 anos, casado, tem PhD, e agora trabalha como coordenador de Programa TI no Texas. Sharon Kantanie, tem 38 anos, perdeu um semestre do colégio e retornou para a casa depois de um surto travarem sua cintura, ganhou um grau de mestrado em educação, e trabalhou como professora e tutora particular. Roger zum Felde é alemão nos seus quarenta que vive em um apartamento perto de seus pais. Ele trabalhou na indústria química por quinze anos, e continuou trabalhando em casa como contador por mais cinco anos. Um convidado que apareceu em um show de TV sobre a FOP, abriu o mundo de jornalismo para o Sr. Zum Felde, e ele agora ajuda a escrever e produzir documentários sobre a FOP. Tonya Barnes, 38, primeiro viveu com o namorado e depois sozinha por muitos anos, depois voltou a morar com sua mãe depois da morte de seu pai.

Por causa da limitação física imposta pela FOP, as condições frequentemente impõe a necessidade de ajuda física vinda de outras pessoas. Obviamente, a quantidade de ajuda necessária depende do nível de incapacidade. Steve Eichner encontra dificuldade quando procura por itens na ida ao supermercado e diz que muitas pessoas oferecem ajuda se ele pedir. Steve não tem necessidade de ajuda adicional no seu dia a dia, mas Sharon, Tonya e Roger todos tem um ajudador contratado. Todos tem cuidadores para completarem suas necessidades e horários. Roger arrumou diferentes pessoas para ajudá-lo com coisas diferentes, incluindo se vestir, preparo de comida ou massagem. Esses cuidadores contratados ajuda-o a manter seu próprio apartamento dentro de uma condomínio para adultos mais velhos.

Sharon e Tonya também contrataram cuidadores com sistema de horas ou diários para ajudá-las. Tonya acha um benefício real, pois “te deixa independente de sua família. Tomando suas próprias decisões”. A desvantagem, ela sente, vem da necessidade de privacidade – os de fora tem acesso a detalhes pessoais de sua vida. Tonya enfatiza que tem

sido muito importante deixar bem claro suas necessidades com os cuidadores, instruindo-os como ajudá-la para não machucá-la. A confiança tem um papel importante com os cuidadores, e ela diz que é importante escutar seu próprio instinto sobre as pessoas e falar sobre assuntos que causam preocupação. Tonya diz que a entrevista e contratação dos cuidadores, é um processo difícil, tem ajudado ela a ter controle de sua vida.

Sharon, também, gosta de ter cuidadores porque eles não somente a ajudam, mas eles dão a seus pais a liberdade de paz de mente que vem em saber que ela está sendo cuidada. Referencia de médico da família, anúncio de jornais, boca a boca – todos são métodos de encontrar pessoas para ajudar.

Adaptação é uma palavra importante para aqueles que vivem com FOP, de um jeito ou de outro, aqueles com FOP alteram o ambiente de suas vidas para permitirem a eles a funcionarem mais independente e efetivo possível. Tonya Barnes oferece alguns exemplos de como ela se adaptou ao ambiente.

Eu tinha uma rampa instalada quando eu não podia subir as escadas. Ninguém pode perceber quão restrito sua vida pode se tornar quando você não pode mais subir escada. Eu tive um andador no chuveiro instalado, comprei uma cama de hospital toda elétrica, uma cadeira reclinadora e uma cadeira levantadora. Quando eu não podia mais sair ou entrar na cama, as horas dos meus cuidadores aumentavam.

Quando Sharon Kantanie deixou a casa para ir para o colégio, os meses que viveu por si só, foi auxiliado por ambiente seguro e adaptado para suas necessidades.

Nós encontramos ferramentas adaptáveis que eu pudesse escovar e lavar meus cabelos, me trocar, etc. Aprendi a dirigir. Encontramos um colégio que fosse perto o suficiente de casa mas longe o suficiente que eu sentisse “por mim mesma”. Fizemos arranjos especiais na universidade.

Uma razão que Steve Eichner estava feliz com a recente mudança para o Texas era que a casa térrea era factível e acessível lá que na sua casa anterior perto de Washington, D.C. E Roger zum Felde está constantemente repensando e revisando seu ambiente para manter sua independência – por exemplo, ele agora tem uma cama que ele pode entrar em pé e vai baixando eletronicamente.

Adultos com FOP podem precisar de vários graus de ajuda física, mas como Tonya Barnes coloca “ nossos corpos podem ser restritos, mas nossa mente trabalha grande”. Manutenção e fomentação de senso de independência que é separar da necessidade física é a prioridade e o suporte da família que é crucial para isso, particularmente nos primeiros anos. Steve Eichner vê dessa forma:

Mesmo pensando que FOP tem certos desafios, você não pode deixar te parar nem parar seu filho da experiência da vida. Você

precisa criar e fomentar a independência cedo. Enquanto houver um vasto número de soluções tecnológicas (alcançadores, ferramentas especiais, etc), incentivando criatividade e resolvendo problemas. É surpreendente o que as pessoas podem fazer com um cabide e alguma determinação.

Tonya Barnes expressa sentimento similar e cuidados so pais em não manter a criança com FOP em uma “bolha” – de outra forma, eles deveriam encorajar suas crianças a experiencarem a vida.

É muito importante deixar sua criança ser uma criança! Deixe - as conhecerem as fronteiras e confianças que elas farão um bom julgamento. Eu sou grata que meus pais não me restringiram. Eu tenho na lembrança memórias de infância e tudo que eu era apta a fazer. Andava de bicicleta, jogava futebol, esconde-esconde e dirigi um carro por dois anos.

Mantendo uma posição ativa diante da FOP tem ajudado aqueles com a condição em todas as áreas de independência. Steve Eichner ainda está apto a sentar por causa do procedimento médico na adolescência. Reconhecendo que sua cintura esquerda se fundiu de uma forma que não o permitisse sentar, seu médico tentou um trunfo em um processo de colocá-lo dentro de um manequim quando ele tinha treze anos – o pensamento era controlar o local da fusão. Por causa dessa restrição no manequim, Steve agora está apto a sentar e pode usar uma cadeira de rodas elétrica, o que ele faz, deixando os outros a vontade. “Uma cadeira de rodas não desafia a norma das pessoas”, ele diz. E ele sente que outros ficam mais confortáveis vendo ele em uma cadeira de rodas do que em uma postura e marcha, o que parece, para eles, desajeitado e estranho.

Roger zum Felde está constantemente repensando e revisando ele mesmo, em face a invasão da FOP em sua mobilidade. Quando não era mais possível para ele usar sua mão esquerda, ele treinou a trabalhar com ele mesmo sua mão direita. Foi sempre importante para Roger ganhar seu próprio dinheiro e ele esteve empregado por muitos anos. Quando as restrições físicas foram tomando conta do local de trabalho o dificultando, ele se manteve trabalhando em casa por cinco anos e quando também se tornou difícil, Roger direcionou sua energia para trabalhar em peças jornalísticas sobre a FOP.

Sharon Kantanie sente que é importante para ele se focar naquelas coisas que ela pode fazer. “Todo mundo tem fortalezas e fraquezas. As minhas são só do tipo físico, e isso me deixa dependente de outras pessoas para essas coisas.” Ela ainda faz algum trabalho como tutora e gasta muito tempo no computador gerenciando e editando projetos de escrita, respondendo as correspondências e editando filmes caseiros. Tonya Barnes ignorou o aviso do conselho do colegial e estudou contabilidade. Ela não tem remorsos. Ela estava apta a trabalhar como uma contadora quando finalizou o colegial, viveu com o namorado por muitos anos e viveu sozinha. Embora não tenha mais trabalho, Tonya está feliz em ter habilidades vendáveis. Ela adora quilting agora, e consegue ajuda ocasionalmente em perseguindo esse hobby desde que ela possa alcançar com um braço.

Até aqui um aviso para aqueles com FOP e seus familiares. Roger zum Felde enfatiza que é importante ser forte. Sua família o ajudou a nunca dizer que não poderia fazer algo, o que fosse que estivessem trabalhando duro para tentar ajudá-lo a realizar o que ele quisesse desde indo para escola com seu melhor amigo, ajudando a redesenhar o banheiro ou na luta para benefícios financeiros o inserindo em vários programas e

regulamentos governamentais.

Sharon Kantanie tem o conhecimento que “Não é algo fácil, mesmo se você tenha lidado com isso por toda a sua vida. Mas eu acho acima de tudo que é melhor pôr foco no positivo do que no negativo, nas coisas que você pode fazer, mais do que nas que não pode.”

E Steve Eichner tem o seguinte aviso para as famílias:

Apenas faça! Você não pode deixar o medo do que poderia acontecer com a FOP te imobilizando – se você deixar, a doença vai “ganhar”. Como aquele que olha a carreira (sempre incerto), tente evoluir você mesmo no mundo que não requer muita viagem ou impacto físico ou planos, através da educação, para ter um caminho migratório que influencie sua experiência física se você se tornar mais limitado nos movimentos mais tarde.

Planejamento cuidadoso ajuda, como também uma sortezinha.

Sobre o autor

Myra Bellin é uma escritora autônoma que vive e trabalha na Filadélfia, PA. Seu interesse pela FOP começou depois de uma visita ao Museu Mutter quando ela começou a pensar sobre a vida que animou Harry Eastlack, uma questão que levou ela a conhecer membros da comunidade FOP. Ela publicou no The Rambler, The Philadelphia Inquirer, e Ceramics mensalmente.

23.

FOP e escola

Visão geral e Discussão

Por Susan Duberstein

“É o primeiro dia de escola.”

Estas palavras evocam imagens e emoções para quase todos. Crianças podem imaginar o cheiro de novas borrachas, a emoção de chegar para pegar o ônibus escolar, pela primeira vez, a timidez na reunião com um novo professor e colegas. Os professores devem saber como é a ansiedade de um novo ano e o que uma nova classe vai trazer, bem como a alegria de ver os alunos que retornam, agora mudando-se para a próxima série, que irá acenar para seu antigo professor no caminho pelo corredor. Ou - para os pais - a emoção de ver o próprio filho estabelecido nessa grande aventura, orgulho na realização, e apenas um pouco de receio ao pensar em deixá-los ir. (E talvez ansiosos para algumas horas de tempo livre!)

Eu vivi essa emoção no começo de agosto de 2001, quando retornei para a escola para começar os pré-requisitos para a faculdade de medicina. Como um estudante não tradicional; que tinha estado fora de uma sala de aula por mais de onze anos, eu estava animado, entusiasmado, e morrendo de medo

Cada nova experiência traz novos desafios, e cada novo desafio tem suas dificuldades potenciais. Para os pais de crianças com FOP, ou mesmo com qualquer condição médica crônica, essas preocupações são mais concretas. Todos os pais se preocupam com a segurança de suas crianças, sua aceitação pelos pares, e compreensão por parte de professores e funcionários da escola; estas questões são apenas mais específicas e imediatas para os pais FOP

As publicações listadas no Catálogo de Recursos IFOPA, disponível no site da IFOPA em www.ifopa.org, particularmente o " FOP & Escola " artigo encontrado nesta coleção, fazem um trabalho maravilhoso de delinear os tipos de perguntas que devem ser feitas, os recursos que devem ser explorados, e as possíveis soluções para os obstáculos técnicos ou físicos na sala de aula. Além disso, os boletins FOP e o grupo de email da FOPonline são formas úteis de transmitir as boas idéias e os métodos de outros já planejados para lidar com sucesso com as dificuldades incomuns e individuais que podem ser enfrentadas por crianças com FOP ao iniciar os anos escolares. Este artigo não tem a intenção de reinventar a roda, mas para proporcionar uma visão mais pessoal dos pais e educadores que tiveram experiência com crianças com FOP. Eu mesmo falei com um número de pediatras com experiência em crianças com necessidades médicas especiais.

Eu sou uma futura especialista em pediatria, e um dos ditados do nosso meio é " orientação

antecipada. " Eles nos ensinam que o nosso trabalho não é apenas para examinar a criança e para tratar quaisquer problemas que os levaram para o escritório, mas pensar à frente e discutir questões que podem ainda não ter ocorrido, encontrando as respostas que um pai pode não perceber ou pensar que são importantes. Eu diria que este é exatamente o mesmo desafio de um pai de uma criança com necessidades FOP - estar preparado não só com os tipos de perguntas que devem ser feitas, mas também os tipos de respostas que podem ser fornecidos a partir de ambos os lados do problema . No curso de minha pesquisa, parecia que quanto mais perguntas eu fazia, mais eu pensava em questionar e essa é provavelmente a mensagem principal para se levar para casa: mantenha as linhas de comunicação abertas em todos os momentos porque você nunca saberá quando alguém entrará com algo que desejasse que já tivessem pensado previamente

Os alunos, pais e educadores que contribuíram com seus pensamentos não serão identificados por nomes, tanto para que sua privacidade seja preservada, quanto para que não ficasse restrita à uma localidade ou situação. Alguns assuntos são puramente técnicos, outros são bem pessoais e outros são aplicados a qualquer criança no mundo como a aquela com FOP. No geral, ficou claro que havia uma série de preocupações constantes.

Segurança

A segurança foi, de longe a questão mais importante para quase todos com quem falei. Com a possibilidade real de conseqüências permanentes para incidentes físicos aparentemente menores, a segurança tem de ser primordial. Uma vez que é improvável que os funcionários da escola tenha ouvido falar de FOP antes, a família tem que instruir e isso pode ser uma tarefa assustadora

O mais animador foi que a grande maioria das histórias dos educadores e dos pais foram extremamente positivas. A primeira coisa que um professor me disse foi que " era extremamente importante que a sala de aula fosse lugar fisicamente confortável e seguro para o aluno com FOP. " Ela passou a acrescentar, " Nosso administrador realizou uma reunião especial com o médico para ajudar a introduzir toda a equipe sobre a importância de tomar medidas preventivas ", acrescentou ela, e esta é uma ótima idéia. Trazendo participantes de diferentes esferas de cuidados de um aluno é uma excelente maneira de garantir que todos tenham as informações necessárias para que sejam divulgadas. (Eu acho que é importante acrescentar que as questões de privacidade são muitas vezes uma preocupação séria dos pais - como um especialista em pediatria, considero uma confiança muito especial. As leis de privacidade médica são rigorosas por uma boa razão. Os que não estão diretamente envolvidos a rotina de uma criança com FOP não precisa ter acesso a registros médicos. No entanto, a educação sobre FOP não está específica à uma criança, e a educação é a chave para afastar medos e preocupações sobre como cuidar de uma criança com FOP. Não é necessário para um não-médico saber os detalhes médicos sobre o tratamento de uma criança, mas é essencial entender as razões por trás da necessidade de segurança e medidas pró-ativas.

Acompanhar a rotina diária de um professor foi citado inúmeras vezes como um exemplo de um bom caminho de ter certeza de que não há dificuldades imprevistas; isso geralmente é feito no processo de preparação de um IEP (Programa de Educação Individualizada) ou outra documentação. Certifique-se de rever a rotina diária, e imprimi-la, para tê-la em um papel. " Você pode pensar que já passou por cada problema possível na sala de aula e então perceber que há dois passos para descer para a cafeteria", uma mãe mencionou pesarosamente " e então ele sugeriu que (a criança) comesse seu lanche na sala de aula!"

Na mesma nota, é uma triste realidade que a responsabilidade é muitas vezes criado como uma razão para limitar a atividade da criança, e não como um motivo para encontrar uma solução que seja inclusiva. Os administradores da escola podem ser excessivamente preocupados com os potenciais perigos, e os professores ou assistentes podem ter medo de não serem capazes de prestar assistência adequada para a criança com necessidades especiais. Ao menos um pai mencionou que algumas vezes houve necessidade de contratar um advogado para assegurar os direitos da criança na escola, e isso é lamentável. Mas a idéia é que é a escola que deve acomodar o aluno, e não o contrário. " "Porque (eles) tem que trabalhar para tornarem as coisas seguras . . . o que era pra ser feito." Outro pai enfatizou: "Porque nós não aceitaríamos sermos deixados de fora. " Muitas destas preocupações podem ser direcionadas com informações suficientes e, trabalhando juntos para criar um plano claro, tanto para questões do dia-a-dia e quanto para uma eventual emergência.

Você sem dúvida alguma é o primeiro a assegurar a segurança de seu filho, mas os administradores, professores, funcionários da sala de aula, e outros estudantes devem assumir a necessidade de tomar precauções. " Não é pessoal. Eu não confio em ninguém " é o mantra de uma mãe, e todos tem que estar de acordo sobre este tópico. Além disso, as crianças também devem ser apoiados e encorajados a serem pró-ativas em seu próprio cuidado, como apropriado para a sua idade. A criança é a única que estará presente em cada situação possível, antes de tudo!

Entendendo

Uma das grandes qualidades da pediatria é que as crianças, mesmo com seus problemas médicos, ainda são crianças. E isto é o que eu amo sobre minha futura profissão. " Eu queria sentir-me como uma criança tão normal quanto, sem muitas coisas separando-me como diferente" um adulto FOP disse. Isso foi ecoado muitas vezes por pais, estudantes formados e educadores, relatando estórias pós estórias do jeito que eles se encontravam para se encaixarem e participarem e para desfrutar de suas experiências escolares junto com seus colegas de classe.

Relações entre pares são a chave para estas experiências. Outras crianças não saberão o que FOP é mais do que os adultos, mas elas também podem ser ensinadas. Um homem jovem auto-motivador em particular, na verdade correu em assembleias para todo o seu nível de estudo e numerou pontos na sua carreira escolar para introduzir a FOP em sua sala de aula. Este nível de participação e independência é extraordinário, e algumas crianças podem preferir trabalhar com pequenos grupos de amigos, mas trabalhar o apoio do grupo de pares é indispensável.

Colegas de classe podem ajudar uma criança de maneiras que nenhum adulto jamais poderá. Eles são aqueles que compartilham o tempo de aula, que jogam os mesmos jogos, riem das mesmas coisas, e divertem-se das coisas estúpidas que os adultos dizem. Estudantes/ ajudantes podem ajudar com tarefas simples como carregar livros ou bandejas de almoço e amarrarem sapatos de ginástica, como uma mãe mencionou ironicamente.

Mais de um pai conversou comigo sobre os tipos de habilidades de vida que não são ensinados em sala de aula: a assertividade, a capacitação, a independência, a socialização. " O jardim de infância é onde todas as crianças desenvolvem "reais" habilidades que precisam para lidar com a vida pós-escola ", escreveu um dos pais. Participar "de atividades de uma forma tão comum quanto possível deve ser encorajado; Tendo o apoio de amigos na sala de aula pode suavizar muitas dificuldades menores. " Nós também devemos incentivá-los a serem melhores seres humanos, " continuou um dos pais". A reciprocidade é uma grande parte de todo bom relacionamento - se outro aluno ajuda a levar seus livros, talvez você possa ajudá-los com a lição de casa de matemática.

Alunos mais velhos de classes superiores, também podem ser extremamente útil como ' anjo da guarda ', ' como descreveu uma das mães.. Durante meu treinamento, muitas vezes eu notei como excepcionalmente avançadas muitas crianças com problemas médicos podem ser, e ter mais "grande irmão/irmã" maduro para conversar pode funcionar maravilhosamente. Claro, irmãos do próprio aluno, se houver algum, é uma grande parte de socialização também – mas, talvez não tão legal como uma grande irmã na oitava série quando você só tem dez.

Balanço

A mensagem para casa é essa: Nada é mais importante do que a criança receber uma boa educação e sentir-se confortável, aceita e ativamente envolvida na escola. Segundo para as questões de segurança, essa ideia provavelmente vem mais a tona. As realidades da necessidade de proteger as crianças fisicamente muitas vezes podem estar em contradição com o desejo para que elas tenham uma experiência escolar mais normal possível, e isso pode ser uma das partes mais difíceis de FOP para ambos pais e filhos.

Sim, é inevitável pensar que crianças com FOP são " diferentes ", mas não na maioria dos aspectos. FOP pode ser um fator complicado, mas complicações podem ser contornadas. Felizmente, como estava muito claro, a criatividade é praticamente ilimitada, onde estes tipos de soluções estão presentes. As atividades podem ser adaptadas, ajuda em alguns casos poderá ser solicitada, e dar ênfase em atividades em que a criança não esteja limitada.

Uma mãe que estava tendo alguns problemas com a inclusão na escola de seu filho era muito eloquente em sua frustração: " Eu sinto muito forte que [a escola] parece um pêndulo, que sempre oscila no sentido de limitar as experiências, e eu estou sempre lutando contra isso. Ela me contou. " Há boas razões para ficar, mas eu continuo sentindo como se eu estivesse em uma corda esticada entre dizendo à eles porque que eles tem que serem cuidadosos e porque não.

Uma outra, talvez uma complicação inevitável: como as crianças amadurecem, seu desejo de independência pode entrar em conflito com decisões sensíveis. Durante a minha pesquisa com adolescente, uma jovem com quem falei sobre a sua própria condição crônica - não FOP - me disse que queria ser " como todo mundo " era o centro de um grande desafio de um comportamento rebelde adolescente que a levou a ter vários tratamentos médicos. " Eu sempre senti que eles estavam me dizendo o que eu não poderia fazer", disse-me ela. " E eu seria como, bem, eu encontraria um jeito de fazer de qualquer forma; então trabalhe comigo e não contra mim, sabe o que quero dizer?" Sim, senhora, esse é o ponto.

A opinião mais simples e sincera que eu ouvi sobre este assunto veio de um professor: " Com base na minha experiência, o conselho que eu daria ... é interagir com o seu filho com FOP da mesma forma que você faz com seus outros filhos. Respeite-os, ame-os e mantenham suas expectativas altas.

Bem falado.

Recursos

Os artigos anteriormente citados acessíveis no site da FOP vão muito além do escopo deste

artigo, listando todos os tipos de soluções de alta e de baixa tecnologia para os obstáculos comuns. Então não listarei todos os itens aqui. Além disso, o que está disponível para informar os recursos aos alunos varia muito por área e jurisdição e que é impossível fazer qualquer generalização, mas o principal a lembrar é que você nunca sabe o que pode estar disponível a menos que você pergunte. Então pergunte!

Sob este título, eu mencionaria o tópico de ajudas pessoais, e é um assunto um pouco delicado, e não há uma resposta certa para cada criança. Algumas famílias descobriram que um ajudante é um recurso indispensável para o seu filho, e criam laços com as pessoas especiais que trabalharam ao lado da criança durante anos. Para alguns, os assessores são vistos como adjuntos que podem ser úteis em determinadas situações onde é necessária ajuda extra, e para os outros cujos filhos podem preferir mais independência, eles são vistos como desnecessários ou até mesmo intrusivos. A maioria das escolas têm opiniões próprias sobre assessores pessoais; alguns podem ser individuais para aquela criança, ou eles podem ser responsáveis por mais de uma criança com necessidades especiais. Em qualquer caso, não custa perguntar o que está disponível.

Algumas crianças desenvolvem-se bem com ajuda mínima diária dadas por seus pares; outros podem precisar de atenção individualizada, e, claro, a questão pode ser sempre revista à medida que as necessidades físicas do aluno mudarem e seu nível de independência alterado. É claro que é importante ter em conta o nível de apoio que pode ser esperado. Amigos da escola podem ajudar a levar livros ou compartilhar anotações, mas não seria capaz de ajudar com as necessidades mais pessoais. Uma vantagem de uma ajuda profissional é que também eles fornecem uma fonte estável de assistência, onde um professor pode estar distraído ou um aluno ajudante pode estar ausente.

Ao decidir se uma ajuda é certa ou não para seu filho, descubra o que está disponível, lembre-se que frequentemente é mais fácil cortar do que decidir a corrente de um rio, que mais ajuda é necessária, e esteja preparado para ajustar conforme a necessidade da criança for alterando.

Bem como assessores escolares, estudantes e profissionais em geral, os recursos incluem tecnologia assistiva. Isso varia de acessibilidade para cadeiras de rodas para coisas tão simples como uma lousa para fazer anotações mais facilmente, ou uma bandeira para sinalizar, quando uma criança não estiver apta a levantar a mão. Questões de mobilidade nas mudanças de sala podem ser resolvidas, permitindo a criança deixar a sala de aula alguns minutos mais cedo; várias pessoas mencionaram ter livros extras em casa ou em diferentes salas de aula de forma que não necessitem

carregar durante o dia ou precisar de um lugar especial na sala de aula para facilitar a participação. Esses são tudo fatores simples que podem ser acomodados em qualquer sala de aula ou escola. Os Profissionais Assistivos em Tecnologia existem, embora você tem que solicitá-los, e esses especialistas podem ser recursos incríveis eles mesmos.

Em termos de angariar recursos e serviços, um número de pessoas se conscientizou que não é suficiente somente ir pelo o que uma única organização sugere. A escola pode ter sua lista, mas também podem ter o seu pediatra, sua igreja ou lugar de adoração, agências governamentais e grupos de comunidade. Um pai me notificou “ O máximo de pessoas com quem converso, o máximo de pessoas tem a chance para ajudar” . O sucesso de muitos eventos de arrecadação de fundos da FOP fala fortemente nisso – pessoas estão desejosas em ajudar, mas não sabem o que precisam ou que a ajuda não é necessária.

O diferença entre o atendimento da escola pública e escola particular aparecem frequentemente. Alguns pais e alunos formados falaram sobre a menor sala de aula e a atenção mais individualizada sendo fator positivo na escolha em escola privada, enquanto outros mencionaram o desejo de ter a criança frequentar a mesma escola que os irmãos ou amigos do bairro como sendo fatores significantes na escolha de ficar com o sistema escolar público.

Qualquer criança com um problema médico crônico vai precisar de algumas adaptações, mesmo que seja faltar as aulas mais frequentemente. Alguns pais acham que as escolas privadas são mais aptas aos tipos de adaptações que as crianças necessitam, ou que o acesso à terapia ocupacional é mais fácil que no sistema público. A presença ou ausência de uma enfermeira da escola também foi mencionado em relação a esta decisão. Outro ponto positivo foi que na maioria das áreas, a inscrição de uma criança em uma escola particular não significa que eles não têm direito a recursos públicos

Advocacia

Esta categoria também surge de tempos em tempos, e o aviso foi alto, claro e inequívoco: advogar cedo e com frequência. Nunca é cedo para começar as discussões, e é importante manter registros cuidadosamente com quem foi falado, quais tópicos foram discutidos, e quais são as expectativas para o futuro.

Prepare-se! " Sempre ande com uma lista de perguntas e preocupações sobre a forma como vão ajudar seu filho a criar um ambiente onde ele / ela pode aprender a desenvolver-se". Foi o aviso de uma mãe. A sugestão de anotar não pode ser superestimada. Frequentemente, como assuntos diferentes aparecem e discussões seguem em várias direções, pontos importantes são esquecidos. Para reuniões formais, especialmente se houver várias pessoas envolvidas, enviar um documento por e-mail com uma cópia dos temas para os participantes com antecedência, poderá também ser útil. Não somente uma agenda super fechada permite cada um ter a certeza que todos os assuntos foram cobertos, mas se houver alguma informação que precise ser pesquisada de antemão, dará aos administradores, professores ou outros a chance para preparar o material. Nada é mais frustrante do que finalmente reunir todos os cuidadores em um sala, apenas para ouvir frequentemente, “ Essa é uma boa ideia – Verei isso e darei um retorno”. Maximize o tempo que vocês tem juntos com os cuidadores da vida do seu filho por sendo organizado com antecedência.

Algumas famílias têm assistentes sociais ou outros profissionais na área administrativa legal cujo trabalho é ajudar amenizando os processos. Há momentos em que a assistência especializada é inestimável - não faz sentido para passar horas debruçado sobre instruções se há alguém por perto, cujo trabalho é para preencher os formulários! Querendo ou não você tem essa opção, ter um amigo próximo ou membro da família para ser " um segundo ombro que pode ser de grande ajuda. “ Mantém a escola honesta, se você quiser' Foi dito por um adulto com FOP “ E apaga a possibilidade de “ele disse / ela disse” depois do fato” Grande aviso'

Você é o primeiro e principal defensor do seu filho, sem dúvida. Soa como um clichê, mas é verdade, no entanto. Ninguém está mais intimamente consciente das necessidades do seu filho – com uma exceção, a própria criança. Em níveis apropriados à idade, mais uma vez, é também importante que a criança comece a ser envolvido com seu próprio planejamento escolar e necessidades. Crianças com FOP passam pelos mesmos estágios de desenvolvimento normal como qualquer outra criança, e quando uma mãe me disse " ([Meu filho) pode ser seu próprio defensor", essa afirmação ressoou em mim como uma declaração de que esta é uma criança que estaria pronto para enfrentar o mundo. O que mais você poderia perguntar?

Foi um prazer e um privilégio ser convidado à contribuir para o novo guia. A parte de minha futura carreira que estou mais ansioso é a oportunidade de envolvimento com as crianças e os pais ao longo das suas vidas, e tem sido sempre uma alegria e sinto-me honrado com suas confianças e confidencias. Obrigado a todos que participaram e por todas as histórias inspiradoras e sugestões.

Sobre o autor

Susan Duberstein é uma estudante de medicina do quarto ano na SUNY Downstate Medical Center, no Brooklyn, Nova Iorque. Ela se envolveu com a IFOPA no curso auxiliar em um evento de angariação de fundos em 2000 e fez um estágio no laboratório FOP no verão de 2004. Ela vai fazer residência em neurologia infantil no Colégio de Medicina Albert Einstein a partir de julho 2010

24.

FOP e escola Idéias e recursos

(Adaptado do Artigo “FOP e Escola,” visualizado no Catálogo IFOPA’s, disponível no site IFOPA www.ifopa.org)

FOP não costuma afetar inteligência ou habilidades cognitivas da pessoa. No entanto, afeta negativamente a capacidade da criança de acessar com segurança as instalações da escola, a manipular materiais, e desenvolver-se academicamente. As necessidades de uma criança com FOP em um ambiente escolar tem ligação com prevenção de quedas ou colisões; e posicionamento para que a mesma tenha acesso seguro à lugares (mesa, chão) e cuidado extremo quanto à pressão (peso) de objetos contra seu corpo

Os vários problemas que podem surgir durante o período escolar podem ser notados por faixa etária: pré escola, jardim de infância, escola primária, ensino médio ou secundário e também durante fase se procura de primeiro emprego. A criança costuma passar de um cenário para outro, mas as adaptações permanecem as mesmas, sendo que algumas desenvolvem mecanismo de defesa para cada necessidade, e outras já não são mais necessárias. Nota: Este artigo refere-se em geral à estatutos dos Estados Unidos somente, mas sugestões de adaptação são universais

Pré-Escola, Jardim de Infância, Ensino Fundamental

Durante os primeiros anos, crianças com FOP são similares com seus pares. Algumas podem apresentar rigidez em membros superiores e equilíbrio, mas em geral o corpo funciona de forma adequada. Isto significa que a questão principal neste momento é a necessidade de evitar traumas que podem desencadear um problema maior. Ao se preparar para a pré-escola ou jardim de infância, pais de crianças com FOP chegaram a conclusão que a melhor forma de levar conhecimento à pessoas que conviverão com a criança, seria por meio de comunicação pessoal, pois os procedimentos adotados seriam mais claros. Isto poderia ser por meio de uma reunião com a área educacional incluindo professores, enfermeiros, terapeutas, médicos e qualquer indivíduo envolvido diretamente com a criança. Os tópicos e decisões da reunião devem ser anotados para facilitar a informação para outros membros envolvidos no futuro. Este procedimento pode ser informal, ou fazer parte de um plano individual de educação (PIE), especializado para a educação do portador de deficiência, ou apenas escrito como informativo. Aconselha-se que esta reunião aconteça antes do início das aulas para assegurar que a da criança no meio escolar seja gradual e de forma natural.

Preocupações que possam surgir na pré-escola, jardim de infância e da escola primária estão listados abaixo: Os pais devem decidir se solicitam um assessor para cada criança com FOP. O foco principal dos cuidadores durante a pré-escola e jardim de infância seria para tentar manter a criança salva de trauma, prestando atenção para os riscos de todos os tipos, tais como superfícies escorregadias, playground, outras crianças mais novas (muitas vezes com falta de controle de impulso). Conforme as crianças forem envelhecendo, o assessor não só pode chamar a atenção para o perigo eminente, mas também auxiliar a criança no refeitório e na hora do banho (se necessário), carregar livros, colocar materiais na frente da criança (se necessário), copiar atribuições, transcrever outro trabalho quando adequado para limitar a fadiga do braço, e garantir a segurança durante as transições em torno da escola. A presença de um cuidador é a melhor maneira de manter a criança segura, mas também este procedimento vai depender do tamanho da classe, as instalações e layout da escola, e grau de FOP e rigidez da criança.

Mesas e escrivaninhas: Mesas de trabalho (carteiras) devem estar na altura certa para minimizar a pressão sobre o pescoço da criança e do ato de escrever, desenhar e jogar. Para facilitar habilidades de escrita iniciais, aconselha-se uma mesa inclinada ou placa de escrita (que pode ser feito colocando duas superfícies retas juntas) pode ajudar uma criança com movimentos do pescoço restrito a aprender a escrever com menos tensão. Uma mesa que pode ser ajustada a diferentes alturas e ângulos que seja capaz de acomodar os diferentes graus de flexibilidade exibido por uma criança com FOP ao longo de um ano ou vários. A "cadeira de rodas adaptada" o (que é curvado para permitir que chegue mais perto da mesa) pode dar à criança com FOP o espaço máximo que ele / ela pode acessar com o movimento do braço limitado. Uma forma de L, também pode maximizar a quantidade de espaço acessível para a criança com FOP.

Cadernos e Livros: Para ajudar com a leitura ou cópia, o detentor de página pode ser extremamente útil. Para uma criança que não pode inclinar sua cabeça para baixo para olhar para um livro que descansa em cima da mesa, um suporte de livro é essencial

Assentos: A cadeira de uma criança com FOP deve ser muito estável, possivelmente acolchoado, e na altura certa para que os pés da criança fiquem sempre firmes plantados no chão para o alinhamento adequado para trás. Dependendo da posição dos cotovelos da criança, a cadeira pode ter que ser desarmada. A cadeira pode precisar rodar.

Encosto : Alguns tipos de encosto como almofadas podem ser difícil se a criança não puder se sentar no chão sem suporte. Um assento ergonômico, travesseiro adaptado ou uma superfície acolchoada pode ajustar o posicionamento da criança no mesmo nível que seus pés

Pé reto: Um descanso para os pés pode ajudar a criança a manter as pernas adequadas à posição do quadril reto e, assim, reduzir a pressão sobre as costas e coluna vertebral

durante a sessão

Atendimento prioritário: Como os alunos com FOP muitas vezes não podem virar a cabeça devido à rigidez de nuca, devem estar sentados, onde possam ver o professor facilmente e sem esforço. Além disso, o aluno estar na frente na sala de aula também pode acomodar a perda auditiva moderada freqüentemente associada com FOP

Prendedores de velcro para materiais: materiais escolares, tais como canetas, papéis, etc, podem ser mantidos ao alcance da criança com FOP e preso com velcro.

-Mochilas: Para reduzir a pressão sobre as costas da criança, uma mochila circular pode ser muito útil, como também ter uma cópia de livros em casa e / ou um cuidador para levar as coisas

“Chamar atenção :”, pode ser um objeto adaptado que caracteriza-se um item como uma vara alongada que pode ser utilizada para chamar a atenção de um professor.

Datas de teste e de trabalho: A criança com FOP pode precisar de tempo extra para testes e tarefas que exigem muito da escrita

Armário: para promover a independência, de uma criança com FOP, o acesso ao armário na escola pode ser reduzido à uma altura que a criança pode gerenciar em seu próprio espaço. Para reduzir os perigos de multidões, o próprio compartimento fechado, o ideal é ser alocado numa área com menos tráfego de crianças

Avaliações de Terapia Ocupacional (TO) e Fisioterapia (PT) As avaliações de força da mão e do braço da criança, habilidades motoras, equilíbrio, capacidade de locomoção do chão ao pé, e capacidade de utilizar o vaso sanitário de forma independente pode ser muito útil. Conforme necessário, os terapeutas podem trabalhar nessas habilidades, manter a força muscular e flexibilidade atual, e compensar o aumento da rigidez, tais movimentos devem ser efetuados sem forçar o corpo da criança.

Tecnologia Assistiva (TA) de avaliação: A tecnologia de apoio é qualquer item que ajuda a uma pessoa com uma deficiência executar uma tarefa. Ele inclui itens de baixa tecnologia, como apertos de lápis, e itens de alta tecnologia, como teclados de computador especiais. O momento adequado para uma avaliação AT é determinada por limitações físicas da criança e as dificuldades educacionais, e pelas recomendações da criança, dos professores, pais e terapeutas. Uma boa avaliação será capaz de sugerir tempo e dispositivos eletrônicos e softwares para ajudar a criança com FOP à movimentar-se adequadamente e dosar energia e força do braço. Alguns exemplos de AT são computadores com programas de acessibilidade (mouse, tela, teclado, software de reconhecimento de voz, e computadores portáteis como Palm Pilot ou IPAD

Independência: A escola pode ajudar na criação de atividades que permitirão que a criança com FOP consiga desenvolver o sentimento de independência e auto-confiança, especialmente na escola. Isso pode incluir o aviso a outros professores durante períodos em que as salas são tranquilas, ajudando as crianças mais jovens em atividades na hora do almoço, ajudando na recreação, etc

Inspeção: Os pais podem pedir para inspecionar a sala de aula para checar os riscos de segurança, tais como passagens estreitas, livros no chão, tapetes, dificuldades de acesso, etc. Este procedimento poderá ser periódico ao longo do ano.

Educação física: Durante este período, as atividades deverão ser seguras e simples, como jogos e exercícios, para atividades de risco mais ativo e / ou, como ginástica e futebol. Essas atividades podem ser alteradas em uma base para a criança com FOP. O aluno pode ser dispensado de educação física, ou participar de um treinamento adaptativo (um programa criado apenas para a criança) ou atividades com fisioterapeuta. Um espaço selecionado e adaptado na escola pode ajudar no desenvolvimento físico da criança e também atividades esportivas como natação

Áreas de recreação e playground: Para uma criança com FOP, o fator de segurança é a maior preocupação. Se não houver um cuidador para cada criança, os pais devem ficar perto do filho com FOP e vigiá-la para que acidentes não aconteçam. É importante tentar encontrar formas para a criança com FOP fazer parte das atividades de grupo com outras crianças, apesar da presença de um adulto. Isto fica mais difícil com o passar do tempo, porque as crianças crescem e começam a fazer os seus próprios jogos e a maioria deles envolve correr, escalar, perseguição e outras atividades que a criança com FOP pode não ser capaz de fazer com segurança. Para ajudar a envolver outras crianças em que a criança com FOP está fazendo, o pai ou professor pode trazer materiais especiais ou equipamentos que todos podem usar durante o recreio, tais como brinquedos de areia, pás de cabo longo para caixas de areia, grandes pedaços de giz para ser utilizados para colorir parede ou chão, bolas macias para chutar, captura, etc. A idéia é criar jogos divertidos, seguros, e envolventes. A criança com FOP deve ser capaz de entender as atividades e fazer parte de todos os jogos oferecidos. Cada escola pode ter que contratar um monitor para estas atividades também. Isso pode depender de cada estabelecimento.

Transporte: Se a criança com FOP utiliza ônibus, o motorista deve ser educado sobre a FOP, compreender a necessidade de cintos de segurança e assentos, e ter a oportunidade de fazer perguntas. Algumas crianças que têm FOP têm direito a transporte especial domiciliar, em vez de ser pego em um ponto de ônibus, o que implicaria o risco de uma caminhada e esperar.

Regras de segurança: É importante que as outras crianças da classe estejam cientes das regras de segurança relacionadas com FOP. Ou o professor ou os pais podem falar com as crianças em linguagem apropriada para cada idade, ensinando um pouco sobre FOP e

lembrando-os para sempre empurrar cadeiras perto da mesa, pendurar casacos, para que ninguém tropece e zelando pelo acesso seguro. Os pais também devem discutir com a escola como cuidar da criança com FOP durante alarmes de incêndio, e outras emergências,

Reuniões de equipe: Para informações corretas sobre a FOP e as necessidades da criança, os pais podem encontrar não só com professores da criança e terapeutas, mas também os auxiliares, como o pessoal do refeitório, manutenção, e outros professores

Reuniões Especiais: " Educar a todos sobre FOP - Os alunos, pais, todos a ajudar no processo de minimizar provocação e intimidação de uma pessoa com FOP. Uma reunião com foco na sensibilidade geral pode ser tão simples como uma reunião de colegas e funcionários. Pode ser uma oportunidade real para educar a escola sobre a FOP e as questões de viver com uma doença crônica.

Comunicação: Alguns pais escreverem para pais de outras crianças com mesmo grau de FOP que seu filho apresenta e explicando como a doença afeta seu filho. Esta é uma maneira de dividir informações precisas sobre a FOP. Desde que cada um abra a porta para a comunicação, este processo pode tornar o convívio mais fácil para pais e filhos com FOP

Informações de Emergência: A IFOPA sugere que cartões informativos para casos de emergência devem ser mantidos em sala de aula, juntamente com informações adicionais de contato para ligar em caso de emergência, tais como mãe, pai, pediatra, etc

Escola Secundária e Transição

Ler, escrever, pesquisar, pensar, e atividades extra-curriculares todos entram em cena. Para ajudar o aluno com FOP ter sucesso, as adaptações anteriores devem ser avaliadas para analisar, estes são os métodos adequados e se há melhoras no quadro geral. Também pode haver algumas novas preocupações à serem consideradas, tais como a transição para a vida pós-ensino médio, faculdade e / ou de emprego

Monitor ou Cuidador: Para um estudante nessa faixa etária, as funções auxiliares são poder ajudar o aluno com almoço e levar ao banheiro (se necessário), carregando livros entre salas de aula, a criação de materiais (tubos de ensaio em laboratório de ciências, etc), tomando notas e trabalhos de cópia, transcrevendo outro trabalho quando for o caso, e ajudando o aluno com transições em torno da escola para que eles estejam seguros e tenham tempo

hábil. A criança e o assessor podem precisar deixar cada aula cinco minutos antes, afim de evitar multidões de estudantes no corredor.

Avaliação de tecnologia assistiva: Ao mesmo tempo que o trabalho aumenta dramaticamente na escola, a FOP pode limitar a mobilidade do aluno. AT podem agora incluir equipamentos de mobilidade, como cadeira de rodas, aparelhos de mobilidades, e outros aparelhos eletrônicos, como um computador portátil, softwares de acessibilidade, um mouse adaptado, teclado na tela, software de palavras, teclas de aderência para fazer letras maiúsculas com um objeto de acesso, e software de reconhecimento de fala. Computadores portáteis como Palm Pilot ou iPad também são úteis para os alunos com limitação dos movimentos. Nos anos subsequentes, outras avaliações deverão ser feitas novamente. Por exemplo, um computador desktop pode ser adaptado às necessidades atuais do estudante com um mini-teclado sem fio, mouse adaptado, software que permite ao aluno digitalizar um livro, lê-lo e uma impressora / scanner para ter em casa.

Modificações de teste e de trabalho: Pode ser uma necessidade de novas modificações de teste e de atribuição, tal como prova oral, tempo extra, menos lição de casa, apresentação de trabalhos escritos sobre o Palm Pilot (o que significa que teria que ser levado para casa, baixado , impresso) e então voltar para a escola para a apresentação.

Acomodações SAT: A Scholastic Aptitude Test (SAT) (Teste de Adaptação Escolar) oferecido por Collegeboard.com (College Board é uma empresa privada americana sem fins lucrativos que foi criada em 1900, como o vestibular Board (CEEB) para expandir o acesso ao ensino superior), é um teste padronizado feita pelo alunos do ensino médio a adultos. A pontuação é submetida a faculdades como uma maneira de comparar os alunos da turma de formandos em todo o país. A Preliminary Scholastic Aptitude Test (PSAT) é uma " prática " SAT recolhido a queda do primeiro ano. Pontuações SAT são usados para nomear Escolas de Mérito Nacional. Acomodações para o PSAT e SAT podem ser feito para estudantes com deficiência. O College Board concede o alojamento. O conselheiro do ensino médio é a pessoa para negociar acomodações para o aluno com o College Board.

As instalações fornecidas para quem tem FOP: É necessário tempo prolongado, como " uma hora e meia, " que é 50% mais do que o tempo geralmente permitido aos estudantes para o teste (por exemplo, 90 minutos enquanto outros levariam 60 minutos de teste); uma pessoa para gravar / transcrever respostas; sendo permitido para se movimentar durante o teste quando necessário para exercitar a rigidez física; a localização do teste deve ser fácil para facilitar o acesso ou com assentos especiais, como fazer o SAT no escritório do diretor; importante também checar a duração total de cada teste, pois o aluno com FOP precisará de um período maior e também talvez mais de um dia de testes

Transição: As escolas públicas devem abordar a transição para a vida pós-escolar para os

estudantes que têm um Plano Educativo Individual (PEI e IEP). Períodos de transição começam quando o aluno tem em média 14 anos. Esta idade é quando começam a decidir sobre objetivos do aluno para o futuro. Todos os envolvidos com o aluno devem prepara-lo para este período, tanto na escola como professores, médicos, monitores e qualquer profissional envolvido deverá preparar o aluno para a transição da vida

Ensino Secundário e Emprego

Pós Ensino secundário é a educação, como universidade, faculdade comunitária, técnica ou de formação profissional. Aqui estão alguns recursos disponíveis.

DO-IT é um programa que significa oportunidades / facilidades / informações para portadores de deficiência, internetworking e tecnologia. Um grande recurso para os alunos com deficiência chamado Do-It (Deficiência, Oportunidades, Internetworking e tecnologia) podem ser encontradas em www.washington.edu/doit/. O website DO-IT fornece informações sobre os seguintes tópicos: preparação para a faculdade, estratégias de financiamento (incluindo informações sobre bolsas de estudo), habilidades de sobrevivência da faculdade, a obtenção de acomodações em educação, usando a tecnologia para maximizar o sucesso na faculdade e carreiras, uma lista de Do-It programas, etc.

"Sarah vai à faculdade " é um artigo informativo e inspirador sobre uma jovem mulher com FOP e como ela encontra as acomodações e apoio financeiro que ela precisa para cursar a faculdade e morar no campus. A história mostra como determinação, perseverança, e uma longa lista de afazeres pode levá-lo ao seu objetivo. Foi publicado em 2004, boletins da IFOPA. Para lê-lo, vá para o seguinte URL: <http://depts.washington.edu/healthtr/notebook/transitionstories.pdf>

Disabled Student Services Office ou DSS: Cada colégio e universidade que aceita dólares federais (quase todas as escolas) tem um escritório que trabalha para garantir que os alunos com deficiência documentados recebam as acomodações que necessitam. Acomodações podem incluir: assistência em laboratório, trabalhos práticos em grupo, salas de aula adaptadas para um local acessível, o tempo do exame extra, serviços de digitalização, computador com tecnologia de assistência especial (como teclado na tela, entrada de voz, mouse adaptado, etc.), e áudio-livros

O que se segue é uma lista de recursos disponíveis nos Estados Unidos. Outros países podem ter recursos semelhantes.

Departamento de Reabilitação Profissional, ou DVR ou VR: Reabilitação Profissional é um programa do governo federal dos EUA. É administrado por cada estado. Reabilitação Profissional tem como missão capacitar os indivíduos com deficiência para obter e

manter o emprego. Se uma pessoa se qualifica, que é baseado no grau de incapacidade e necessidade financeira, RP pode pagar a mensalidade e os livros, a tecnologia assistiva (como os programas de computador que tenham melhor desenvolvimento científico), dispositivos de mobilidade, transporte, aparelhos auditivos, horas de atendimento e muito mais para ajudar uma pessoa a começar o treinamento para o tipo de trabalho que ele ou ela quer fazer. Procure por informações de contato na lista telefônica sob " Estado " ou procure por " Reabilitação Profissional " na Internet.

Direitos Legais: De acordo com a Seção 504 da Lei de Reabilitação de 1973 e os Direitos de Portadores de Deficiência Act de 1990, " indivíduo de forma qualificada com deficiência, não devem unicamente por razão de sua deficiência, serem excluídos da participação ou ter o direito negado à benefícios ou serem submetidos à discriminação em qualquer programa ou atividade de uma entidade pública. " Estes são os direitos de todos com deficiência em todos os lugares na sociedade.

Supplemental Security Income (SSI): SSI é um programa com base nas necessidades especiais que paga uma renda mensal para pessoas com deficiência. A renda familiar e os ativos são considerados para determinar se uma criança se qualifica para SSI. Aos 18 anos, uma pessoa pode ter até \$ 2000 em ativos e ainda se beneficiar de SSI. Pessoas que recebem benefícios de SSI também se qualificam para o plano de seguro de saúde e cuidados para atendimento. O Social Security (INSS) tem outros programas que você pode qualificar incluindo sobreviventes do Serviço de Segurança Nacional e Beneficiários de Seguro Social. Para obter mais informações, consulte www.ssa.gov ou ligue para 800-772-1213 (EUA)

Como encontrar itens úteis

Para obter mais informações sobre o tema da FOP e Escola, e idéias sobre possíveis adaptações, consulte o seguinte: www.ssa.gov ou ligue para 800-772-1213. capítulo 25, "Encontrando Recursos," contém a lista de itens que podem ser úteis para a escola e para a vida.

O Catálogo IFOPA de Recursos FOP, disponível no site da IFOPA em www.ifopa.org. Consulte as seções sobre " Eletrônica " para os itens relacionados com a informática , Recursos informativos " para obter informações sobre crianças e jovens, e " educação e recreação

Leis dos Estados Unidos que regem a educação de alunos com deficiência

Nos Estados Unidos, existem várias leis que apoiam a prestação de serviços especiais para

crianças com deficiência e que se aplicam ao longo da experiência escolar, do jardim de infância até a graduação. A lei mais citada é o de Educação de Indivíduos com Deficiência E Ativa (IDEA), a lei federal que exige que as escolas públicas disponibilizem para todas as crianças elegíveis com deficiência uma educação pública, gratuita, apropriada no ambiente escolar restritivo e adequado às suas necessidades individuais. Se as crianças são elegíveis na necessidade de serviços de educação especial nos termos desta lei, elas recebem um Plano de Educação Individualizado, ou IEP

A segunda lei que apoia a inclusão de crianças com necessidades especiais é a Seção 504 da Lei de Reabilitação de 1973, a lei federal que proíbe a discriminação com base na deficiência em instituições que recebem fundos federais, como escolas. Esta lei exige uma " Análise do Nível de Campo " para todos os estudantes, incluindo os portadores de deficiência. As crianças que recebem serviços nos termos desta lei devem apresentar por escrito o " Plano 504 ". Para mais informações sobre estas leis e várias outras questões de como educar uma criança com necessidades especiais, consulte www.wrightslaw.com, este site fornece informações de valor inestimável, facilmente compreensível para os pais sobre educação, ensino especial, defesa e a gestão bem sucedida da educação e da parte burocrática.

O julgamento de qual dessas leis melhor se aplica à situação de cada criança com FOP depende de vários fatores, incluindo sintomas físicos, desempenho acadêmico e os padrões do estado em que a criança vive. A escola pode classificar um aluno com FOP de acordo com sua necessidade de assistência de Educação Especial sob a IDEA porque o aluno necessita de cuidados especiais que só uma variedade complexa de serviços pode acomodar, como monitoramento em tempo integral, terapia física e ocupacional, serviços de tecnologia auxiliar e / ou transporte escolar. Por outro lado, algumas escolas se recusam à classificar uma criança com FOP desta forma, a menos que a criança esteja com desempenho abaixo da média de sua série

A fim de garantir as acomodações necessárias da maneira mais eficiente, é muito importante para os pais conhecer as pessoas envolvidas na educação especial na escola da criança. O pai pode procurar o conselho de professores, diretor, representante na escola de estudo especiais (se houver), representante organizacional de angariar recursos, e os pais de outras crianças com deficiência. Claro, que ajuda a saber as leis estaduais e federais que apóiam o seu pedido para serviços e acomodações. O site Wrightslaw mencionado acima (www.wrightslaw.com) existe em todos os estados, uma espécie de " páginas amarelas " que lhe dará fontes locais que podem ser capaz de esclarecer dúvidas. Existe ainda a Revista Pais de Excepcionais I, outro grande recurso para os pais de crianças em idade escolar com necessidades especiais e / ou doenças crônicas, e que também tem um excelente guia de recursos do Estado. Por favor, acesse www.eparent.com para mais informações. Seja qual for o nível de conhecimento dos pais sobre educação especial, respeito mútuo, e um desejo de educar e aprender sobre FOP, será um longo caminho no sentido de ensinar a criança o necessário para que a mesma obtenha sucesso na escola.