

# Wat is FOP?

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva

*Een leidraad voor gezinnen*



© International FOP Association (IFOPA) • Winter Springs, Florida  
Derde Editie, 2009

Hoofdredacteur: Sharon Kantanie

Medisch redacteurs: Patricia L.R. Delai, M.D., Frederick S. Kaplan, M.D., Eileen M. Shore, Ph.D.

Vertaald door: Taalwerk Textperts BV, Nicolette de Vries

Dit boek is opgedragen aan alle gezinnen die elke dag weer met FOP leven.

## Over de omslag

Het schilderij op de omslag van dit boek heet "The Circle of Life" (de cyclus van het leven). Ik heb mijn vlinderschilderij om verschillende redenen zo genoemd. De vlinder is voor mij een symbool van hoop en een nieuw begin. Het is een onderwerp waar iedereen zich iets bij kan voorstellen en iedereen heeft wel eens een vlinder gezien. De levenscyclus van de monarchvlinder staat symbool voor de veranderingen die ook tijdens een leven met FOP optreden.

Ik heb voor het fijne patroon van een vlinder in waterverf gekozen om te laten zien wat ik, na me te hebben aangepast aan FOP, allemaal nog kan. Tot twee jaar terug schilderde ik met rechts. Toen groeide mijn rechterelleboog vast, waardoor ik het grootste deel van mijn schilderwerk met links moest gaan doen. Dit is de eerste keer dat ik met mijn linkerhand een monarchvlinder met opengeslagen vleugels heb geschilderd; ik beschouw deze vlinder als één van de moeilijkere om te schilderen. Met mijn schilderwerk wil ik ook laten zien dat mensen met FOP een productief leven kunnen hebben. Het is belangrijk om een speciale hobby te hebben, zoals schilderen dat voor mij is.

Jack B. Sholund

Bigfork, Minnesota (Verenigde Staten)

1995 (voor de eerste editie van *Wat is FOP? Een leidraad voor gezinnen*)

# Inhoudsopgave

<b>Voorwoord</b>	11
<b>Inleiding</b>	13
<b>Noot voor de lezer</b>	15
<b>Hoofdstuk 1</b>	
<b>FOP: de hoofdzaken</b>	<b>17</b>
Een overzicht	17
De diagnose	18
De geschiedenis van FOP	18
Hoeveel mensen hebben FOP?	18
FOP-bot en "normaal" bot	19
Het effect van FOP op de spieren	19
P staat voor progressief	19
De zoektocht naar antwoorden – het FOP-onderzoek	20
<b>Hoofdstuk 2</b>	
<b>Wat moet u vermijden en welke alternatieven zijn er?</b>	<b>21</b>
Intramusculaire injecties en vaccinaties	21
Operaties	22
Vallen	24
Angst	25
<b>Hoofdstuk 3</b>	
<b>Flare-ups</b>	<b>26</b>
Wat veroorzaakt een flare-up?	26
De vorming van bot	26
Knobbels en bulten	27
FOP en pijn	28
<b>Hoofdstuk 4</b>	
<b>FOP en beweeglijkheid</b>	<b>30</b>
Wat doet FOP met de beweeglijkheid?	30
Verschillende mensen hebben verschillende problemen	30
Hoe kan men iemand met FOP helpen beweeglijk te blijven?	31
Sport en andere activiteiten	31
Hoe komt u waar u wilt zijn?	32

## Hoofdstuk 5

<b>De medische wereld</b>	<b>34</b>
Inleiding	34
Welke arts kiest u?	34
Hoe u uw arts kunt helpen betere zorg te verlenen	34
Manieren om medische informatie uit te wisselen	35

## Hoofdstuk 6

<b>De behandel mogelijkheden bij FOP</b>	<b>38</b>
Inleiding	38
Inderdaad, het is wat ingewikkeld	38
Corticosteroïden (prednison) en anti-inflammatoire middelen (ontstekingsremmers): een inleiding	39
Prednison	39
Een lettersoep – COX-2-remmers en NSAID's (niet-steroïde anti-inflammatoire middelen)	40
Wat zijn aminobisfosfonaten en hoe kunnen zij mogelijk helpen bij de behandeling van FOP? (pamidronaat en zoledronaat)	41
Het immuunsysteem en waarom montelukast (Singulair) bij de behandeling van FOP zou kunnen helpen	44
Spierverslappers	44
FOP en klinisch geneesmiddelenonderzoek	44
Wat u in de regel moet doen bij flare-ups	45
De toekomst voor de behandeling van FOP	45
Mogelijke behandelingen bij flare-ups en letsels	47

## Hoofdstuk 7

<b>Noodsituaties</b>	<b>49</b>
Het beoordelen van een noodsituatie	49
Als een operatie noodzakelijk is	50
Hoe gaat u om met andere letsels?	51

## Hoofdstuk 8

<b>De behandeling van acute en chronische pijn</b>	<b>52</b>
Inleiding	52
Onthoud de volgende zaken	52
Wat zijn de mogelijkheden en waar kunt u terecht voor hulp?	53
Factoren die samenhangen met pijn	54
Complementaire geneeswijzen	55
Pijndagboek	57
Tot besluit	57

## Hoofdstuk 9

<b>Mond- en gebitsproblemen</b>	<b>60</b>
Wanneer wordt de kaak aangedaan?	60
Preventieve mondzorg	60
Eten	61
Als er een manier bestaat om het te eten...	61
Het scheppen van extra ruimte	64
Het beperken van de risico's bij tandheelkundige ingrepen – een goed begin	65
Het beperken van de risico's bij tandheelkundige ingrepen – anesthesie	65
Het beperken van de risico's bij tandheelkundige ingrepen – het oplossen van het probleem	66
Orthodontie en FOP	66
Waar kunt u terecht voor advies?	67
Een laatste opmerking	68

## Hoofdstuk 10

<b>FOP en de ademhaling</b>	<b>69</b>
Een overzicht	69
Een onderzoek	69
Wanneer moet u een longarts raadplegen?	70
Longontsteking	71
Het bevorderen van de ademhaling	72

## Hoofdstuk 11

<b>FOP en de griep</b>	<b>73</b>
Influenza	73
Verhoogd risico voor mensen met FOP die griep krijgen	73
Voorkomen is beter dan genezen	74
Als u ziek wordt	75

## Hoofdstuk 12

<b>Nierstenen</b>	<b>76</b>
Wat is een niersteen	76
Mensen met FOP en nierstenen	76
Diagnose en behandeling	77
Adviezen	77

## Hoofdstuk 13

<b>Overige gezondheidskwesties van top tot teen</b>	<b>79</b>
Gehoorverlies	79
Piercings en tatoeages	79
Hoofdpijn	80
Melk is goed	80
Het belang van vitamine D	80
Zwellingen onder de kaak	81
FOP en de wervelkolom	81
Zwelling van de ledematen	82
Botbreuken	83
Een comfortabele houding	83
Decubitus (doorligwonden)	84
Extra bot onder de knie – osteochondromen	86
De menstruatie	86
Is het weer van invloed op FOP?	86

## Hoofdstuk 14

<b>Genetica</b>	<b>87</b>
DNA – ons bouwplan	87
Het genetische alfabet	87
Hoe krijgt iemand FOP?	88
Broers en zussen	88
De overerving van FOP	88
Zwangerschap en FOP	89

## Hoofdstuk 15

<b>Het FOP-gen</b>	<b>91</b>
Het FOP-gen – wat doet dit gen?	91
De speurtocht naar de genetische verandering	91
Het FOP-gen en de toekomst van het onderzoek naar FOP	92
De hamvraag – hoe lang duurt het nog voordat er een effectieve behandeling voor FOP is, nu het gen bekend is?	93
FOP en andere botaandoeningen	93
Genetische test voor de FOP-mutatie	94

## Hoofdstuk 16

<b>Hoe gezinnen de confrontatie met FOP zijn aangegaan</b>	<b>95</b>
--	-----------



<b>Hoofdstuk 17</b>	
<b>Op zoek naar de magische berg: het leven van ons gezin met FOP</b>	<b>103</b>
<b>Hoofdstuk 18</b>	
<b>Mijn kinderen</b>	<b>114</b>
<b>Hoofdstuk 19</b>	
<b>Mijn zus en ik</b>	<b>117</b>
<b>Hoofdstuk 20</b>	
<b>Leven met FOP: wanneer willen niet genoeg is</b>	<b>119</b>
<b>Hoofdstuk 21</b>	
<b>Ontwikkelen van de zelfredzaamheid: het opvoeden van een kind met FOP</b>	<b>123</b>
<b>Hoofdstuk 22</b>	
<b>Een andere kijk op zelfredzaamheid: volwassenen met FOP</b>	<b>127</b>
<b>Hoofdstuk 23</b>	
<b>FOP en school: een overzicht en een discussie</b>	<b>131</b>
Veiligheid	132
Begrip	133
Balans	134
Hulpmiddelen	135
Belangenbehartiging	137
<b>Hoofdstuk 24</b>	
<b>FOP en school: ideeën en hulpmiddelen</b>	<b>139</b>
Peuter- en kleuterschool en het basisonderwijs	139
Het voortgezet of secundair onderwijs (vanaf 12 jaar) en de voorbereiding op de periode daarna	144
Vervolgopleiding en werk	146
Waar vindt u de juiste hulpmiddelen?	147
Amerikaanse onderwijswetten voor leerlingen met een handicap	148

## Hoofdstuk 25

<b>Waar vindt u de juiste hulpmiddelen?</b>	<b>150</b>
Slaapkamer, badkamer en toilet	152
Computerbenodigdheden	155
Koken en eten	157
Kleding en persoonlijke verzorging	159
Woningaanpassingen	161
Werk en school	163
Reiken en grijpen	165
Ontspanning	166
Overige bronnen – Internationaal	167
Overige bronnen – Verenigde Staten	168

## Hoofdstuk 26

<b>Welke diensten biedt de IFOPA aan?</b>	<b>170</b>
Inleiding	170
Website	170
IFOPA-nieuwsbrieven	171
Het Betty Anne Laue/IFOPA Resource Center	171
De e-maildiscussiegroep FOPonline	171
De Quality of LIFE Award	173
Familiebijeenkomsten	173
Internationale FOP-symposia	174
Achter de schermen	174
Geldinzamelingsacties door gezinnen	174
Verdiensten van de IFOPA	174

## Hoofdstuk 27

<b>FOP-bronnen wereldwijd</b>	<b>175</b>
Websites over FOP	177
Ondersteuning via e-mail	178

## Hoofdstuk 28

<b>Medisch specialisten wereldwijd</b>	<b>179</b>
Tandheelkundige zorg voor FOP-patiënten	196
Algehele anesthesie voor FOP-patiënten	196
Revalidatie bij FOP-patiënten (rolstoelen en zitten)	197
Op de laatste bladzijde staat een lijst met nuttige adressen in Nederland en België.	198

## Voorwoord

Er is niets in het leven dat u voorbereidt op fibrodysplasia ossificans progressiva.

Op 19 april 2007 kreeg onze dochter Miranda Friz de diagnose FOP. Miranda was 2 jaar en 3 maanden oud en ze was een levendige, vrolijke peuter. Onze kennismaking met FOP en de ontdekking dat onze dochter deze ziekte had, waren een vreselijke schok voor mij en mijn man. Later kwam ik erachter dat onze reactie heel normaal was voor ouders in onze situatie. Tot weken na de diagnose hadden we het gevoel dat onze wereld was ingestort. We waren wanhopig en woedend, en we vroegen ons af hoe dit ons dierbare kind had kunnen overkomen...

Maar terwijl wij met onze emoties aan het worstelen waren, ging Miranda vrolijk verder met haar leven – ze giechelde, kwebbelde, schreeuwde, gooide eten op de vloer, speelde met haar speelgoed en deed alle dingen die kleine meisjes nu eenmaal doen. Na een tijdje begonnen Peter en ik ons te realiseren dat als we wilden dat Miranda het zo goed bleef doen, we moesten leren hoe we FOP onder controle konden houden. Het mocht niet zo zijn dat FOP *ons* zou gaan beheersen. We begonnen onszelf vragen te stellen: hoe konden we Miranda's veiligheid waarborgen? Mocht ze wel met haar oudere broer spelen? Mocht ze fietsen? Of buiten spelen? En hoe zat het met school? We zaten vol vragen waar we een antwoord op wilden hebben.

We waren inmiddels lid geworden van de internationale FOP-stichting (IFOPA) en we wisten dat deze er was om ons te helpen. Toevallig had de IFOPA een heel praktische leidraad voor gezinnen op haar website staan. Met veel bange voorgevoelens, maar met nog veel meer vastberadenheid printten we de leidraad uit en begonnen hem te lezen. Sommige informatie in de leidraad was beangstigend en we moesten bepaalde stukken overslaan om niet al teveel van streek te raken. Maar we voelden vooral dankbaarheid en opluchting toen ook bleek dat de leidraad ons de essentiële informatie bood die we zochten. Wat vooral zo mooi was aan deze leidraad, was dat hij ons deed beseffen dat – ook al komt iedereen met FOP tegenover een aantal gemeenschappelijke uitdagingen te staan – ieder gezin op zijn eigen manier moet bepalen hoe je een dierbare met FOP het best kan steunen en beschermen.

De leidraad was voor ons van onschatbare waarde. En toch ontging het ons niet dat hij een beetje gedateerd was. Er waren veel verwijzingen naar hoe moeilijk het was om FOP te onderzoeken en hoe belangrijk het was om de genetische oorzaak op te sporen in de zoektocht naar genezing... In werkelijkheid was de genetische verandering die FOP veroorzaakt op dat moment al ruim een jaar bekend! Onderzoekers waren inmiddels met enorme schreden op weg om de voorspellingen in de oorspronkelijke leidraad waar te maken.

Tot onze vreugde hoorden we nog niet zo lang geleden dat Sharon Kantanie, die al jaren IFOPA-lid is, bezig was met een herziening van de leidraad. Het resultaat van Sharons inspanningen als auteur en redacteur ligt hier voor u; een versie voorzien van de broodnodige herzieningen. De leidraad is flink uitgebreid en geeft onder andere uitleg over de belangrijkste ontwikkelingen op wetenschappelijk gebied. Er wordt ook

ingegaan op veel gestelde vragen over FOP in het dagelijkse leven, bijvoorbeeld over of piercings en gaatjes in de oren veilig zijn, hoe kinderen met FOP naar school kunnen gaan en hoe mensen met FOP gevaccineerd kunnen worden.

Naast praktische zaken, bespreekt de nieuwe leidraad ook hoe je met FOP omgaat. Vooral het hoofdstuk over "Hoe gezinnen de confrontatie met FOP zijn aangegaan" spreekt mij bijzonder aan. Ik vind het een uitstekend idee om dit hoofdstuk aan de leidraad toe te voegen, want het heeft mij enorm geholpen te lezen hoe andere gezinnen erin zijn geslaagd om met de diagnose FOP om te gaan. Dit hoofdstuk geeft een goede eerste indruk van hoe mensen het hoofd bieden aan de uitdagingen waarvoor ze zich door FOP zien geplaatst, en stelt u meteen ook voor aan enkele bijzondere leden van de FOP-gemeenschap.

Na de diagnose FOP hebt u, net als wij, misschien het gevoel alsof de grond onder uw voeten is weggeslagen. *Wat is FOP? Een leidraad voor gezinnen* kan u gelukkig helpen om weer overeind te krabbelen en biedt u de nodige steun wanneer u uw dierbare met FOP een kans geeft om een leven – een goed leven – te leiden.

Karen Munro, juli 2008

## Inleiding

Stelt u zich eens voor dat u zich plotseling in een andere wereld bevindt, waar iedereen een vreemde, nieuwe taal spreekt en niets u bekend voorkomt. U hebt heel veel vragen, maar geen antwoorden. U hebt het gevoel alsof uw leven nooit meer hetzelfde zal zijn. Zo voelt het vaak voor de ouders van een kind dat zojuist de diagnose FOP heeft gekregen.

Deze leidraad is geschreven voor de ouders en familie van kinderen die FOP hebben – niet omdat zij de enige mogelijke doelgroep zijn, maar omdat zij in het verleden maar al te vaak zijn vergeten en nergens iets konden vinden dat hen kon helpen begrijpen wat er met hun kind aan de hand was.

Met de medische onderwerpen in het eerste deel van dit boek is geprobeerd te anticiperen op mogelijke vragen van gezinnen, en de medische situaties die kunnen optreden. Op basis van de meest recente medische en wetenschappelijke gegevens zijn er bepaalde algemene conclusies getrokken, wat ouders hopelijk in staat stelt vooruit te lopen op de behoeften van hun kind. Men moet echter ook niet vergeten dat, ook al hebben mensen met FOP vaak veel kenmerken met elkaar gemeen, FOP op elke individu weer een ander effect heeft. De verschillen tussen individuen kunnen van invloed zijn op de eventuele voordelen of risico's van medicijnen en behandelingen. Daarom moet u de uiteindelijke beslissing over een behandeling altijd in overleg met uw arts nemen.

Voor meer informatie over de behandeling van flare-ups kunt u *The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations* raadplegen. Dit is een artikel over de medische achtergronden en behandeling van FOP dat beschikbaar is via de website [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org). U kunt ook contact opnemen met het kantoor van dokter Frederick Kaplan op de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania, via telefoonnummer +1-215-349-8726, of een e-mail sturen naar zijn assistent, via [Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu](mailto:Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu).

FOP is niet alleen maar een diagnose. Het is ook een ziekte die een uitwerking heeft op allerlei andere aspecten van het leven. Om die reden bevat de derde editie van *Wat is FOP? Een leidraad voor gezinnen* nu ook hoofdstukken over de andere uitdagingen waarmee gezinnen die met FOP leven, te maken krijgen. Zo wordt er aandacht besteed aan de invloed die FOP op het gezinsleven heeft en het ontwikkelen van de zelfredzaamheid bij kinderen. Ook geven we een andere kijk op de zelfredzaamheid van volwassenen en gaan we in op de communicatie met leerkrachten over de speciale zorgbehoeften van een kind met FOP, zodat de school een veilige en warme leeromgeving aan het kind kan bieden. Ten slotte wordt er aandacht besteed aan het vinden van hulpmiddelen waarmee u FOP het hoofd kunt bieden. Houdt u er bij het lezen wel rekening mee dat deze hoofdstukken de persoonlijke beschouwing van gezinnen weergeven op hun eigen, unieke situatie. Voordat u beslissingen neemt over uw eigen kind en gezin, zult u met uw gezin moeten praten en met deskundigen die u vertrouwt.

Deze derde editie van de FOP-leidraad komt op een goed moment in de geschiedenis van FOP. Het gen is gevonden, er zijn over de gehele wereld verenigingen opgericht en artsen tonen wereldwijd hun belangstelling voor FOP. Ook de hoop op behandeling of genezing is groter dan ooit.

## **Noot voor de lezer**

In sommige van de hoofdstukken die volgen wordt naar mensen met FOP en hun familie verwezen. De genoemde leeftijden van deze mensen zijn die van het moment waarop het desbetreffende stuk is geschreven (dat kan in sommige gevallen zo lang geleden zijn als januari 2007). Hoewel dit boek in 2009 wordt uitgegeven, is hier bewust voor gekozen, omdat dit het leven en de gevoelens zoals die op dat moment werden ervaren, in het juiste perspectief plaatst.

Als u ouder bent van een kind dat zojuist de diagnose FOP heeft gekregen, wilt u de informatie in dit boek misschien liever stapsgewijs tot u nemen. Het boek is zo opgezet dat de informatie die u het hardst nodig hebt, vooraan staat – bijvoorbeeld de hoofdstukken "De hoofdzaken" en "Wat moet u vermijden en welke alternatieven zijn er?". En als u in het begin niet verder komt dan de eerste paar hoofdstukken van het boek, kunt u de hoofdstukken die daarna komen misschien even overslaan en verder gaan met hoofdstuk 16, "Hoe gezinnen de confrontatie met FOP zijn aangegaan". In dit hoofdstuk beantwoorden tien gezinnen de vraag wat ze zouden zeggen tegen een gezin met een kind bij wie zojuist FOP is geconstateerd, of wat ze graag zelf hadden gewild dat iemand op zo'n moment tegen hen had gezegd. Ieder van ons is ooit geweest waar u nu bent en we hebben het op de een of andere manier allemaal overleefd. Hopelijk kunt u iets van onze ervaringen leren en voelt u zich minder alleen bij uw confrontatie met een zo ongebruikelijke diagnose als die van FOP.

Onze speciale dank gaat uit naar de volgende mensen voor hun bijdrage aan dit boek:

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



# 1.

## FOP: de hoofdzaken

U wordt misschien overweldigd door alle informatie over Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) en al die nieuwe, onbekende medische termen. En toegegeven, als u vader of moeder bent van een kind bij wie zojuist FOP is geconstateerd, kan FOP ook heel beangstigend zijn. Laten we daarom beginnen met enkele hoofdzaken.

### Een overzicht

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) is een zeldzame genetische aandoening waarbij het lichaam extra bot aanmaakt op plaatsen waar geen bot behoort te zitten. Het extra bot vormt zich in de spieren, pezen, gewrichtsbanden en in ander bindweefsel. Artsen noemen deze botvorming buiten het skelet doorgaans "heterotopie ossificatie". Bij mensen met FOP vormen zich bruggen van extra bot over de gewrichten, wat leidt tot stijfheid, vastgegroeide gewrichten en een blijvende onbeweeglijkheid. In feite maken mensen met FOP een extra skelet.

De ziekte begint vaak in de nek en schouders en breidt zich daarna uit naar de rug, romp en ledematen. De aandoening gaat ook altijd gepaard met misvormde grote tenen (kort, gebogen, en soms naar binnen wijzend), wat al bij de geboorte zichtbaar is. De misvormde tenen zelf veroorzaken weinig problemen, maar ze zijn wel een belangrijk vroeg teken van FOP, dat al zichtbaar is voordat het extra bot zich daadwerkelijk begint te vormen.

Hoewel FOP aangeboren is en dus al voor de geboorte aanwezig is, wordt er voor de geboorte nog geen extra bot gevormd. De symptomen van FOP, waaronder de extra botvorming, openbaren zich over het algemeen vóór het twintigste levensjaar. De meeste mensen die aan de ziekte lijden, weten vóór hun tiende jaar dat ze FOP hebben. De eerste tekenen van FOP zijn vaak ontstoken (en soms pijnlijke) zwellingen die meestal op de schouders en de rug optreden en soms op de schedel of elders op het hoofd. De zwellingen verdwijnen uiteindelijk weer, maar ze laten wel een nieuw stukje volgroeid bot achter. De snelheid waarmee nieuw bot wordt gevormd is niet bij alle mensen met FOP gelijk. Bij sommigen gaat dit proces snel, terwijl het bij anderen geleidelijker verloopt. Hoe snel het botvormingsproces precies verloopt, is niet te voorspellen, maar er lijkt wel een patroon te zijn. Zo treedt de extra botvorming bij jonge kinderen voornamelijk op in de nek, schouders en het bovenste deel van de rug. Bij tieners en jongvolwassenen gebeurt dit juist in de heupen en knieën.

### De diagnose

Zoals hierboven al is gezegd, worden mensen met FOP vaak geboren met misvormde grote tenen die doorgaans kort en gebogen zijn en soms naar binnen wijzen. De afwijkende grote tenen zijn het eerste teken van de ziekte, maar omdat FOP zo zeldzaam is, ziet men de betekenis ervan meestal over het hoofd. Hoewel er maar heel weinig kinderen met deze specifieke teenafwijking worden geboren, kan FOP niet

uitsluitend op basis van de vorm van de tenen worden vastgesteld. De diagnose FOP kan pas definitief worden gesteld na een genetische test (die nog heel nieuw is en pas beschikbaar is sinds de ontdekking van de genetische verandering die FOP veroorzaakt) en het vaststellen van de andere symptomen die met FOP gepaard gaan. Het extra gevormde bot is op röntgenfoto's zichtbaar. U kunt in hoofdstuk 15, "Het FOP-gen", meer over genetische tests lezen.

Over het algemeen verschijnen er vóór het tiende levensjaar zwellingen in de nek en rug, die op tumoren lijken. En zeker na een letsel kan het eerste FOP-bot zich ook op andere plaatsen in het lichaam ontwikkelen.

De getroffen gebieden kunnen eerst rood en pijnlijk zijn en soms warm aanvoelen. Dit zijn de gebruikelijke symptomen van een ontsteking. Sommige ouders geven aan dat hun kind daarnaast ook lichte koorts heeft.

Omdat de ziekte zo zeldzaam is, gebeurt het zelfs nu nog vaak dat artsen niet de juiste diagnose stellen bij een kind met FOP. Veel artsen zijn niet bekend met FOP, waardoor het stellen van de diagnose soms maanden of zelfs jaren in beslag kan nemen. Vaak krijgt een gezin te horen dat er sprake zou zijn van kanker of fibromatose (een goedaardige tumor). Helaas kan een onjuiste of late diagnose veel schade aanrichten: er worden verkeerde onderzoeken gedaan, zoals biopsieën, die tot flare-ups (opvlammingen van de ziekte) en blijvende onbeweeglijkheid kunnen leiden, of men schrijft onjuiste behandelingen voor, zoals chemotherapie.

## **De geschiedenis van FOP**

De term FOP of fibrodysplasia ossificans progressiva betekent "zacht bindweefsel dat progressief (voortschrijdend) in bot wordt omgezet". De eerst beschreven gevallen dateren uit de 17e en 18e eeuw. In 1692 beschreef de Franse arts Guy Patin een patiënt met FOP en in 1736 gaf de Britse arts John Freke een gedetailleerde beschrijving van een tiener die onder andere zwellingen over zijn hele rug vertoonde.

De ziekte werd bekend onder de naam myositis ossificans progressiva, wat "spierweefsel dat progressief in bot wordt omgezet" betekent. In de jaren zeventig van de 20e eeuw werd deze naam officieel veranderd in fibrodysplasia ossificans progressiva om aan te geven dat behalve spierweefsel ook andere zachte (of fibreuze) weefsels (zoals pezen en gewrichtsbanden) door bot worden vervangen. Victor McKusick van de Johns Hopkins University School of Medicine, die wordt beschouwd als de grondlegger van de medische genetica, was degene die deze naamsverandering doorvoerde.

## **Hoeveel mensen hebben FOP?**

Naar schatting zijn er wereldwijd ongeveer 3300 mensen die FOP hebben, wat neerkomt op één op de twee miljoen mensen. Het volgende voorbeeld laat deze cijfers misschien wat meer spreken: als er 100.000 fans in een groot voetbalstadion passen, zou je bijna 20 van zulke stadions moeten vullen om één iemand met FOP te vinden. Op dit moment zijn er in de hele wereld ongeveer 700 mensen met FOP bij de wetenschap bekend.

## **FOP-bot en "normaal" bot**

Het extra bot bij FOP vormt zich via een proces waarbij zacht weefsel progressief (voortschrijdend) wordt omgezet in kraakbeen en bot. Dit proces lijkt op hoe bot geneest na een fractuur (botbreuk) en verloopt bijna op dezelfde manier als de botvorming in een normaal embryo. Het is niet de manier waarop het bot zich bij FOP vormt, die afwijkend is, maar het tijdstip en de plaats ervan.

Zodra het is volgroeid, is het extra bot bij FOP niet meer van normaal bot te onderscheiden, behalve dat het op een abnormale plaats zit. Het bot is sterk, kan gewicht dragen en reageert hetzelfde als normaal bot wanneer er kracht op wordt uitgeoefend. Zelfs als het breekt, reageert het extra bot precies als gewoon bot en geneest het normaal.

## **Het effect van FOP op de spieren**

Je zou FOP op een eenvoudige manier kunnen uitleggen door te zeggen dat de spieren van mensen met FOP in bot veranderen. Maar eigenlijk is dat geen juiste omschrijving van het proces. Wat we op dit moment over dit proces weten, hebben we geleerd uit weefselonderzoek, waarnemingen aan het skelet van mensen met FOP en aanvullend onderzoek in het laboratorium.

Een van de eerste dingen die tijdens een flare-up (opvlamming) plaatsvinden, is een invasie van lymfocyten en macrofagen. Dit zijn speciale witte bloedcellen die normaalgesproken de "good guys" van ons afweersysteem zijn: ze verdedigen ons tegen infecties en helpen bij de genezing. Zodra deze witte bloedcellen het aangedane gebied binnendringen, begint het spierweefsel af te sterven. Ook andere soorten weefsels kunnen worden aangetast, waaronder pezen (die spieren met botten verbinden), ligamenten (de gewrichtsbanden die het ene bot in een gewricht met het andere verbinden), fasciën (dunne bindweefselvliezen die de spieren omgeven) en aponeurosen (de peesvliezen, vliezen van bindweefsel die grote spiergroepen bij elkaar houden). Terwijl het spierweefsel wordt afgebroken, beginnen andere cellen (speciale stamcellen die even daarvoor nog in rust waren) zich te delen en te vermenigvuldigen, waarna ze het overgebleven spierweefsel omsingelen en binnendringen. Het bindweefsel wordt ten slotte omgezet in kraakbeen en daarna in bot. Soms verloopt dit proces snel en soms gaat het geleidelijk. De snelheid van de botvorming kan per flare-up sterk verschillen en is afhankelijk van welke spieren zijn aangedaan, de prikkel die tot de flare-up heeft geleid, het afweersysteem en vele andere factoren.

## **P staat voor progressief**

Helaas treden er bij FOP na verloop van tijd geen verbeteringen op. De "P" in FOP staat voor "Progressiva". Dat betekent dat FOP een progressief verloop heeft, of met andere woorden, dat het erger wordt naarmate de patiënt ouder wordt. FOP ligt vast in iemands genen en daarom worden mensen met de aandoening geboren, ook al is er bij de geboorte misschien nog geen extra bot gevormd. Mensen met FOP groeien dus niet over de aandoening heen. Ook het extra bot dat door FOP wordt aangemaakt, gaat niet meer weg.

Het lichaam van iemand met FOP maakt niet voortdurend extra bot aan. Er kunnen maanden of jaren voorbijgaan zonder dat iemand met FOP een flare-up krijgt. Toch is er altijd een kans dat zich weer extra bot

gaat vormen. Dat kan zonder enige waarschuwing gebeuren (een "spontane flare-up"), of na een letsel zoals bij een stoot of val, overbelasting van de spieren, een blessure, een intramusculaire injectie, een operatie of zelfs een infectie met bepaalde virussen. Het is niet duidelijk waarom de ziekte soms actief is en soms weer minder actief, of in een ruststadium verkeert.

## **De zoektocht naar antwoorden – het FOP-onderzoek**

Het onderzoek naar FOP is speurwerk. Het belangrijkste doel is het vinden van de juiste weg door een doolhof van genen om zo het beschadigde gen op te sporen dat verantwoordelijk is voor FOP (iets wat inmiddels is gelukt). Met deze kennis verwacht men beter te kunnen begrijpen hoe de ziekteverschijnselen tot stand komen en hoopt men betere behandelingen te kunnen ontwikkelen, zodat de ziekte uiteindelijk kan worden genezen.

Een groot deel van het FOP-onderzoek vindt plaats op de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania, waar een onderzoekslaboratorium is gevestigd dat zich bezighoudt met FOP. Maar ook vele andere individuen en onderzoeksgroepen over de gehele wereld hebben in de afgelopen vijftien jaar een bijdrage geleverd aan deze zoektocht naar antwoorden. Wetenschappers van het Internationale FOP Consortium uit Australië, Brazilië, Frankrijk, Duitsland, Korea, het Verenigd Koninkrijk en de Verenigde Staten hebben een aantal families weten op te sporen waarin FOP in meerdere generaties voorkomt. Deze families hebben ons geholpen het FOP-gen te identificeren en hebben ook andere belangrijke bijdragen aan het FOP-onderzoek geleverd. FOP-patiënten hebben bloed en weefselmonsters ter beschikking gesteld en geholpen met het verzamelen van het geld dat noodzakelijk is voor de voortgang van het onderzoek. In feite wordt het grootste deel van het FOP-onderzoek betaald door de families die zijn getroffen door FOP, hun vrienden en hun omgeving. Het FOP-onderzoek is teamwerk en zonder de inspanningen van alle betrokkenen zou het niet kunnen plaatsvinden.

## 2.

### Wat moet u vermijden en welke alternatieven zijn er?

*Laten we eerlijk zijn: helemaal géén FOP is eigenlijk wat u het liefst had gehad. Maar die keuze hebt u niet. Daarom vragen we u dit hoofdstuk, dat gaat over situaties die iemand met FOP moet vermijden, zeer aandachtig door te lezen.*

#### Intramusculaire injecties en vaccinaties

Injecties in de spieren (intramusculaire of i.m. injecties) kunnen gevaarlijk zijn, want ze kunnen flare-ups veroorzaken en tot botvorming op de injectieplaats leiden. Hoewel een intramusculaire injectie niet altijd tot een nieuwe episode van botvorming leidt, is het onmogelijk te voorspellen wanneer een intramusculaire injectie problemen zal opleveren en wanneer niet. Om die reden moeten injecties in de spieren te alle tijde worden vermeden.

Twee soorten injecties die vaak in een spier worden gezet zijn vaccinaties (inenting) en plaatselijke verdovingen (verdovingen die direct op de plaats worden gegeven waar de medische ingreep plaatsvindt). De meest accurate informatie die we op dit moment hebben over de kans op flare-ups bij dit soort intramusculaire injecties, komt uit een klein onderzoek naar de vaccinatiestatus van kinderen met FOP. Aangezien de meeste kinderen met FOP de gebruikelijke kindervaccinaties al hebben gehad op het moment dat de diagnose FOP bij hen wordt gesteld, zijn ze al tot op zekere hoogte aan de "verboden" injecties blootgesteld geweest. In het onderzoek werden bij de meeste kinderen na een intramusculaire vaccinatie geen complicaties gemeld. Echter, bij ongeveer een derde van de intramusculaire injecties met het DKT(difterie-kinkhoest-tetanus)-vaccin ontstond binnen enkele uren een flare-up. In sommige gevallen waren de bijwerkingen die een kind van het DKT-vaccin ondervond, zelfs aanleiding voor een eerste verdenking op FOP.

Gelukkig kunnen de meeste vaccins op een veilige manier worden toegediend zonder gebruik te hoeven maken van intramusculaire injecties. Diverse vaccins, waaronder ook vaccins die normaalgesproken in een spier worden gegeven, kunnen onder de huid (subcutaan) worden toegediend. Voorbeelden hiervan zijn de vaccins tegen mazelen, de bof, rodehond en *Haemophilus influenzae*. Het poliovaccin kan oraal (via de mond) worden gegeven. Injecties en vaccinaties die onder de huid (subcutaan) worden gegeven, lijken weinig risico's met zich mee te brengen. Ook bloedonderzoek kan in de regel zonder problemen bij FOP-patiënten worden uitgevoerd. Om ervoor te zorgen dat injecties zo veilig mogelijk gebeuren, kunt u de persoon die de prik geeft, wijzen op de risico's van intramusculaire injecties en letsel. Vraag of men gebruik wil maken van een dunne naald, zoals die voor het inspuiten van insuline bij diabetici wordt toegepast.

Het verdient serieuze overweging af te zien van de DKT-vaccinatie, omdat dit vaccin uitsluitend in een spier kan worden toegediend. Deze prik mag niet onder de huid (subcutaan) worden gegeven, omdat een subcutane injectie van het DKT-vaccin tot ernstige huidbeschadigingen rondom de injectieplaats kan leiden, aldus artsen van de Centers for Disease Control, de Amerikaanse overheidsinstelling voor ziektepreventie

en -bestrijding. Het risico op difterie (de "D" in DKT) is erg klein. Kinkhoest (pertussis, de "K") is ook zeldzaam en kan eventueel met antibiotica worden behandeld,. Ten slotte is ook de kans op tetanus (de "T") uiterst klein, tenzij een kind een type verwonding oploopt waarbij een verhoogd risico op tetanus bestaat. In dit geval kan men tetanusimmunoglobulinen toedienen via de intraveneuze weg (in een ader), wat voor een zekere mate van immuniteit zorgt. Het is ook mogelijk om het afzonderlijke tetanusvaccin subcutaan (onder de huid) toe te dienen.

Het hepatitis B-vaccin wordt normaalgesproken intramusculair gegeven, maar kan eventueel ook subcutaan worden toegediend. Er bestaan ook vaccins tegen de griep (influenza) en longontsteking (pneumonie). Net als de kindervaccinaties worden deze twee prikken doorgaans in een spier gegeven. Ze kunnen echter, zoals veel andere vaccins, ook subcutaan (onder de huid) worden toegediend. Zie voor meer informatie hierover hoofdstuk 11, "FOP en de griep".

Overall in de Verenigde Staten moeten kinderen die voor het eerst naar school gaan aan bepaalde vaccinatievoorschriften voldoen. Maar het is ook in alle staten mogelijk om vrijstelling te krijgen van deze voorschriften. De risico's van de gebruikelijke kindervaccinaties voor mensen met FOP zouden voldoende reden moeten zijn om zo'n vrijstelling te krijgen. In andere landen bestaan waarschijnlijk vergelijkbare regelingen. Neem voor meer informatie hierover contact op met uw arts of een instelling voor de gezondheidszorg.

Als u vragen hebt, neem dan contact op met een van de artsen die in dit boek staan vermeld. Een lijst van medisch specialisten kunt u vinden in hoofdstuk 28, "Medisch specialisten wereldwijd".

## **Operaties**

***Operaties moeten worden vermeden, tenzij ze absoluut noodzakelijk zijn!*** De operatie die bij mensen met FOP het vaakst wordt overwogen (of in elk geval besproken), is een ingreep waarbij men het extra bot weghaalt dat door FOP wordt aangemaakt. Maar een operatie waarbij extra bot wordt verwijderd of wordt geprobeerd iemands toestand te verbeteren, leidt vaak juist tot het tegenovergestelde: een sterkere botgroei en een verslechtering van de toestand. Er groeit vrijwel zeker nieuw bot terug, wat de beweeglijkheid nog verder beperkt. Nu we steeds meer te weten komen over de genetische en moleculaire achtergronden van FOP, wordt het misschien ooit mogelijk om het extra bot door middel van een chirurgische ingreep veilig te verwijderen. Maar op dit moment moeten dergelijke operaties vanwege de grote risico's worden vermeden. Naast de grote kans op nieuwe flare-ups, is ook het risico op complicaties zoals infecties en flebitis (een ontsteking van een ader) groot. Dat is vooral het geval bij operaties aan de benen. Het is ook belangrijk te weten dat zulke operaties vaak op een mislukking uitlopen, omdat het moeilijk is om de positie van één gewricht in de benen te corrigeren zonder de lichaamshouding en de balans te verstoren.

In de regel zorgen operaties voor een verergering van FOP, doordat ze het lichaam tot extra botvorming aanzetten. Er zijn echter noodsituaties denkbaar, zoals een blindedarmonsteking of een acute galblaasontsteking, waarbij een operatie noodzakelijk kan zijn. Ook al kan een dergelijke operatie tot een

flare-up leiden, de levensbedreigende aard van de noodsituatie rechtvaardigt in zo'n geval de chirurgische ingreep.

U kunt de volgende richtlijnen volgen als u te maken krijgt met een operatie bij een FOP-patiënt. Enkele van de onderstaande punten gaan over zaken die u vooraf kunt regelen, zodat u zich kunt voorbereiden op eventuele noodsituaties.

- Houd rekening met de kans op nieuwe botvorming na letsel van het bewegingsapparaat of na een operatie.
- Vermijd niet-noodzakelijke operaties aan het bewegingsapparaat. Hoewel het extra bot chirurgisch kan worden verwijderd, zal het vaak teruggroeien en tot problemen leiden die meestal ernstiger zijn dan ze oorspronkelijk waren. Operaties die bedoeld zijn om de beweeglijkheid te verbeteren, zijn niet effectief.
- Vraag uw huisarts of specialist of deze een afspraak voor u kan regelen met een longarts en eventueel een anesthesioloog bij u in de buurt. Zij kunnen een plan opstellen voor het veilig toedienen van een algehele anesthesie (narcose) voor het geval dat er een noodsituatie optreedt. Bij mensen met FOP vormen de ademhaling en de mogelijk vastgegroeide kaken speciale punten van aandacht. Daarom kunt u dit het best vooraf regelen, zodat er in geval van nood een plan van aanpak klaar ligt. Een dergelijk plan kan in uw medisch dossier worden bewaard, terwijl u zelf een kopie krijgt, iets wat vooral belangrijk is als u op reis gaat. Voor meer informatie over dit onderwerp kunt u ook contact opnemen met Zvi Grunwald, een anesthesioloog die al vele FOP-patiënten heeft behandeld. Hij is bereikbaar op telefoonnummer +1-215-955-6161 of via e-mail [zvi.grunwald@jefferson.edu](mailto:zvi.grunwald@jefferson.edu).
- Mocht er een spoedoperatie nodig zijn, zorg dan dat men bij de planning en uitvoering ervan zorgvuldig rekening houdt met mogelijke ademhalingsproblemen.
- Vermijd intramusculaire injecties.
- Zorg dat u er in alle medische situaties op bent voorbereid om artsen, eerstehulpverleners en ziekenhuispersoneel uitleg te geven over hoe zij een FOP-patiënt moeten verzorgen. U kunt overwegen om de medische informatie over FOP die op u van toepassing is en uw andere behoeften op het gebied van zorg alvast te ordenen. Als u uw medische gegevens bij de hand hebt, zult u minder last van stress hebben. Bovendien helpt het u in sommige gevallen zelfs om betere zorg te krijgen. U kunt een "Medical World Binder", een bewaarsysteem voor medische informatie, aanvragen bij het kantoor van IFOPA via het e-mailadres [together@ifopa.org](mailto:together@ifopa.org) of telefoonnummer +1-407-365-4194.

In hoofdstuk 7, "Noodsituaties", vindt u meer informatie over operaties en FOP. U vindt hier ook aanvullende tips over hoe u met medisch deskundigen kunt communiceren over de speciale aandachtspunten bij FOP.

## Vallen

Niemand wil vallen. Het gebeurt gewoon. Kinderen vallen soms tijdens het spelen. Een volwassene valt misschien omdat het extra bot het evenwicht verstoort. Helaas vormen valpartijen een ernstig risico voor mensen met FOP. Een val kan tot flare-ups leiden en in het ernstigste geval zelfs tot hoofdletsel, verlies van het bewustzijn, een hersenschudding, nek- of rugletsel of overlijden. Uit onderzoek blijkt dat mensen met FOP een twee keer zo grote kans hebben op ernstig letsel na een val als mensen zonder FOP.

Om stabiel te kunnen lopen (het loopvermogen), moet iemand zijn of haar evenwicht kunnen bewaren. Helaas zijn er talloze factoren die dit vermogen bij mensen met FOP aantasten. De verminderde beweeglijkheid van de nek en borstwand zorgt er bijvoorbeeld voor dat FOP-patiënten maar een beperkt gezichtsveld hebben. En al waarschuwen hun zintuigen hen voor een gevaarlijke situatie, ze worden door hun vastgegroeide gewrichten en aangetaste spieren toch belemmerd in hun motorische respons. Hun beweeglijkheid wordt beperkt door de vastgegroeide gewrichten in de nek, romp en ledematen en ook dat zorgt voor een ernstige verstoring van het evenwicht en de reacties die bescherming bieden tegen het vallen.

U kunt de omgeving echter op verschillende manieren veiliger te maken en het risico op vallen verkleinen:

- Verwijder spullen van de vloer, waarover je kunt struikelen (papieren, boeken, kleding, schoenen, etc.).
- Breng een antislipcoating aan op houten vloeren.
- Haal losse vloerkleden weg of gebruik ze zo weinig mogelijk. Gebruik dubbelzijdige tape om te voorkomen dat vloerkleden wegglijden.
- Plaats handgrepen en beugels bij het toilet en in het bad of de douche.
- Gebruik antislipmatjes in de badkamer. U kunt eventueel ook kleine, ongeglazuurde keramische tegeltjes plaatsen, waardoor de kans op uitglijden op een natte vloer kleiner wordt.
- Zorg voor een goede verlichting in uw huis. U kunt bijvoorbeeld nachtlampjes plaatsen, zodat er 's nachts extra verlichting is. Er bestaan ook lampen die vanzelf aanschakelen als het donker wordt.
- Plaats leuning en verlichting bij alle trappen.
- Verwijder eventuele wielletjes onder het meubilair. Haal al het meubilair weg dat niet stevig blijft staan als erop geleund wordt.
- Zorg dat er geen elektriciteits snoeren in de loop liggen.
- Laat uw ogen en oren (of die van uw kind) regelmatig controleren.
- Houd er rekening mee dat de medicijnen die u (of uw kind) gebruikt, sufheid of evenwichtsproblemen kunnen veroorzaken.
- Let op uw huisdieren!
- Zorg voor schoenen die goed passen en waar u (of uw kind) stevig op staat.
- Gebruik hulpmiddelen bij het lopen (krukken, wandelstokken, een looprek, etc.)



## **Angst**

Angst zou wel eens de factor kunnen zijn die het moeilijkst te vermijden is. FOP is onvoorspelbaar en dat kan u angstig maken voor wat er allemaal kan gebeuren. U hebt al snel geleerd dat stoten, valpartijen, intramusculaire injecties en operaties, die voor anderen geen enkel probleem opleveren, bij u kunnen leiden tot een flare-up. U weet inmiddels ook dat FOP om allerlei duistere redenen, zonder enige duidelijke aanleiding kan toeslaan. Juist wanneer u nog maar net met FOP hebt kennisgemaakt, kan het moeilijk zijn om niet bang te zijn voor de flare-ups en u af te vragen of u een bepaalde flare-up toch niet op de een of andere manier had kunnen voorkomen. Ons eigen gevoel is soms onze grootste vijand. Maar probeer met de dag te leven en oordeel niet te hard over uzelf. FOP verandert uw leven en dat van uw gezin, maar u zult leren om u met vastberadenheid, kracht en moed aan te passen aan uw nieuwe levenswijze.

### 3.

## Flare-ups

"Flare-up" (opvlamming) is de gebruikelijke term voor de symptomen die optreden als FOP actief is. In dit hoofdstuk kunt u meer lezen over de unieke symptomen van FOP en hoe u daarmee om kunt gaan.

### Wat veroorzaakt een flare-up?

Het antwoord op deze vraag is eenvoudig: we weten niet precies welk proces ten grondslag ligt aan de flare-ups. Een flare-up kan beginnen na een letsel (bijvoorbeeld na een stoot, een val, overbelasting van de spieren, een intramusculaire injectie of een operatie). Maar het kan ook gebeuren dat er geen flare-up optreedt, terwijl er wel sprake van een duidelijk letsel is geweest. Vaak ook begint een flare-up zonder dat er duidelijke aanleiding is. Er zijn aanwijzingen dat er een verband bestaat tussen de griep (en mogelijk ook andere virusinfecties) en flare-ups. Het zou daarom wel eens kunnen dat minstens één van de prikkels voor de flare-ups bij FOP afkomstig is van ons immuunsysteem (het afweersysteem dat ons onder andere helpt bij de verdediging tegen infecties). Dat zou een logische verklaring zijn, want zwellingen en ontstekingen zijn typisch reacties van het immuunsysteem. Op dit moment is er echter nog maar weinig bekend over de rol die het immuunsysteem bij FOP speelt.

### De vorming van bot

Er is sprake van een flare-up als het lichaam begint met aanmaken van nieuw bot, al wordt dit proces niet altijd bij elke flare-up helemaal voltooid. Niemand weet precies wat dit proces van botvorming aanzwengelt, maar als het eenmaal is begonnen, zorgt het voor ontstekingen, zwellingen en ongemak. Flare-ups zijn meestal pijnlijk, hoewel de ernst van de pijn kan variëren. Er zijn ook mensen die zich ziek voelen en lichte koorts krijgen.

Eén enkele flare-up kan 6 tot 8 weken duren, soms zelfs langer. Er kunnen ook meerdere flare-ups in een periode van actieve FOP optreden. Zoals al eerder gezegd, hangt de duur van een flare-up vaak af van welke spier wordt aangedaan, welke prikkel tot de flare-up heeft geleid en vele andere factoren die we nog steeds niet helemaal begrijpen.

Op dit moment bestaan er geen geneesmiddelen of behandelingen waarmee het botvormingsproces, zodra dat eenmaal is begonnen, kan worden gestopt. Een arts kan echter wel medicijnen voorschrijven die kunnen helpen om de flare-up te beperken (waardoor er hopelijk minder bot wordt aangemaakt) en de ontsteking en pijn te verlichten. De medicatie moet zo snel mogelijk na het verschijnen van de symptomen worden gestart. Verwijs uw arts voor meer informatie over de behandeling van FOP naar het artikel *The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations* (beschikbaar op de website van de IFOPA of op te vragen bij de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania).

Gewrichten kunnen tijdens een flare-up van de ene op de andere dag stijf worden. Dat is niet omdat er in één nacht tijd een stuk bot is gegroeid – het duurt namelijk enkele weken tot maanden voordat zich nieuw bot heeft gevormd. De stijfheid is het gevolg van de zwellingen en druk die zich binnenin de spier voordoen tijdens de vroegste stadia van de nieuwe botvorming.

Veel mensen merken op dat flare-ups bij volwassenen kunnen verschillen van die bij kinderen. Het blijkt dat kinderen vaker nodulaire flare-ups (knobbels) hebben, terwijl volwassenen juist flare-ups hebben waarbij een arm of been in zijn geheel opzwellt. Dat deze verschillende patronen bestaan, is bekend, maar wetenschappers begrijpen nog niet waarom ze optreden. En ook al komt het ene type flare-up op een bepaalde leeftijd vaker voor dan het andere, beide typen kunnen bij iedereen met FOP optreden.

De symptomen van een flare-up zijn ook afhankelijk van welke spieren en gewrichten erbij zijn betrokken. Bij flare-ups in het heupgebied treden er bijvoorbeeld minder vaak knobbels of duidelijke zwellingen op, omdat de heupspiers erg diep liggen vergeleken met veel andere spieren. Een ernstige flare-up in het heupgebied kan zich soms aankondigen met niet meer dan het gevoel alsof er een spier in de heup of lies is verrekt.

Normaalgesproken wordt er tijdens een flare-up zacht weefsel progressief (voortschrijdend) omgezet in kraakbeen en daarna in bot. Maar opvallend genoeg lijken sommige flare-ups in het kraakbeenstadium te stoppen. We weten dit zeker, omdat er bij lichamelijk onderzoek soms een stevige band, laag of plaat weefsel wordt ontdekt die niet zichtbaar is op een röntgenfoto. Volgroeid bot is zichtbaar op een röntgenfoto, maar kraakbeen niet.

U hebt misschien al eens eerder van de term kraakbeen gehoord, maar wat is het nu precies? Kraakbeen is een type bindweefsel dat de andere weefsels van het lichaam structuur en steun biedt, maar niet zo hard of onbuigzaam is als bot. Het heeft daarnaast een dempende functie in de gewrichten. Evenals het extra bot dat door FOP wordt aangemaakt, zit het kraakbeen dat bij sommige flare-ups wordt gevormd, op plaatsen waar het niet thuishoort. We weten op dit moment niet waarom sommige flare-ups in het kraakbeenstadium stoppen.

## **Knobbels en bulten**

Al in het eerste levensjaar verschijnen er vaak zonder duidelijke aanleiding zachte bulten in de nek en op rug. Die bulten kunnen heel klein zijn, maar ook vrij groot en kunnen van de ene op de andere dag ontstaan. Deze bulten duiden op zwellingen en/of ontstekingen. Soms verdwijnen de bulten weer, maar meestal groeien ze uit tot een nieuw stuk bot. Hoewel dit bot alle kenmerken heeft van het gewone bot in ons skelet – het bevat zelfs beenmerg – wordt het op plaatsen gevormd waar het niet thuishoort, zoals in de spieren, pezen en gewrichtsbanden. Tijdens het proces van botvorming worden deze weefsels volledig door bot vervangen.

Aanvankelijk zijn de bulten zacht en vaak pijnlijk, en soms voelen ze warm aan. Zodra ze in bot zijn omgezet, stopt de pijn meestal. Toch kunnen ze dan nog steeds een bron van ongemak zijn door de druk die ze op de omliggende weefsels uitoefenen. Zodra de bulten bot zijn geworden, maken ze deel uit van

iemands lichaam. Ze lijken af en toe of van vorm en grootte veranderen, zoals dat ook wel eens gebeurt met een benige bult op de buitenkant van een gebroken bot.

Wanneer de zachte bulten voor het eerst verschijnen, kan het gebeuren dat ze niet als FOP herkend worden. Soms worden ze onterecht voor een tumor of kanker aangezien. Vaak neemt men een biopt van de bulten en stelt men een verkeerde diagnose. De wond die bij het nemen van de biopsie wordt gemaakt, leidt vaak tot extra botvorming op de biopsieplaats zelf of in de nabijgelegen gewrichten (waardoor bijvoorbeeld de schouder kan vastgroeien na een biopsie onder de arm).

Soms bestaan de eerste symptomen van FOP niet uit een karakteristieke flare-up, maar ontstaat een zwelling of bult bovenop de schedel. Dergelijke zwellingen kunnen al in de eerste maand na de geboorte optreden en grijpen aan op de zogenaamde aponeurosen of peesvlieszen, dunne bindweefselplaten die tussen de spieren liggen. U moet onthouden dat deze zwellingen, in welke mate ze ook optreden, geheel onschadelijk zijn voor de hersenen en verder geen problemen lijken te veroorzaken.

## **FOP en pijn**

De ervaring van sommige mensen is dat de meeste of zelfs alle pijn verdwijnt, zodra een flare-up is afgelopen. Het blijkt dat vooral het proces van botvorming vaak pijn veroorzaakt en niet het extra bot zelf. FOP is niet altijd pijnlijk, maar met name bij de wat verder gevorderde gevallen van FOP kan de pijn chronisch van aard worden. Een mogelijke oorzaak hiervan is dat het extra bot op de zenuwen en/of de spieren drukt. Chronische pijn kan ook ontstaan als er opnieuw extra bot wordt gevormd, maar het lichaam door het reeds aanwezige extra bot de nieuwe bewegingsbeperkingen moeilijker kan opvangen. Het advies is weer om een arts te raadplegen over hoe u het best met deze symptomen kan omgaan.

U moet bovendien niet vergeten dat iemand met FOP ook gewone pijntjes en kwalen kan hebben. De beste regel die u bij FOP kunt aanhouden, is alleen datgene doen wat prettig aanvoelt. Soms is pijn een manier waarop het lichaam ons vertelt dat we te veel hooi op onze vork nemen. Het is bij FOP verstandig om activiteiten of houdingen te vermijden die niet prettig aanvoelen. Als een spier wordt uitgerekt, reageert deze vaak door in tegenovergestelde richting terug te trekken, wat een spanning in het lichaam veroorzaakt. Dit is een beetje te vergelijken met het uitrekken van een elastiekje: hoe verder het wordt uitgerekt, hoe harder het terugtrekt. Die spanning zorgt voor een extra belasting van het lichaam. Bij FOP is het essentieel om die activiteiten te vermijden die pijn doen of een grote kans op blessures of verwondingen geven.

Vaak is duidelijk dat de pijn door een flare-up wordt veroorzaakt, omdat deze gepaard gaat met andere FOP-symptomen zoals zwellingen en ontsteking. Eén belangrijke uitzondering hierop is pijn in de heupen. De spieren in de heup liggen diep, waardoor zwellingen of ontstekingen mogelijk niet zichtbaar zijn. Als u niet zeker weet of de pijn door een flare-up of een andere reden wordt veroorzaakt, kunt u het best uw arts raadplegen.

Een medisch onderzoek dat vaak wordt gedaan, is het röntgenonderzoek. Bot is zichtbaar op röntgenfoto's, maar dat is niet het geval tijdens de vroege stadia van de botvorming. Röntgenfoto's zijn daarom niet erg nuttig om te bepalen of pijn door een flare-up wordt veroorzaakt.

Voor een röntgenonderzoek wordt straling gebruikt. Laat dit onderzoek daarom alleen uitvoeren als uw arts dat noodzakelijk vindt. Mocht u meer willen weten over dit onderzoek en het nut ervan, neem dan contact op met een van de medisch deskundigen op de lijst in hoofdstuk 28, "Medisch specialisten wereldwijd".

Zie hoofdstuk 8, "De behandeling van acute en chronische pijn", voor meer informatie over hoe u met pijn kunt omgaan.

## 4.

### FOP en beweeglijkheid

*Bij mensen met FOP vormen zich bruggen van extra bot over de gewrichten heen, wat stijfheid, vastgegroeide gewrichten en blijvende onbeweeglijkheid kan veroorzaken. In dit hoofdstuk leest u meer over de effecten van FOP op de beweeglijkheid en hoe u ervoor zorgt zo beweeglijk mogelijk te blijven.*

#### **Wat doet FOP met de beweeglijkheid?**

FOP kan zich overal in het lichaam doen gelden en legt in feite een extra skelet aan. Het verloop van de extra botvorming – in medisch termen "ossificatie" – volgt een kenmerkend patroon. Over het algemeen breiden de flare-ups en het extra bot zich uit van het hoofd naar de voeten, van de achterzijde naar de voorzijde en van de armen naar de benen. Dat betekent dat FOP zich meestal eerst in de nek, de wervelkolom en de schouders manifesteert, en pas daarna in de ellebogen, heupen en knieën.

De spieren van het diafragma (middenrif), de tong, de ogen en het hart worden niet rechtstreeks door FOP aangedaan. Het lijkt er met andere woorden op dat in deze spieren geen extra bot wordt aangemaakt. Het is echter wel zo dat, zelfs al worden de inwendige organen door FOP gespaard, deze door het extra bot toch in de verdrrukking kunnen komen. Het goed beschreven en karakteristieke verloop van FOP biedt, samen met de kennis over de weefsels en organen die niet worden aangedaan, waarschijnlijk belangrijke aanknopingspunten om tot een beter inzicht in de oorzaken van FOP en het ziekteproces te komen.

De knieën, ellebogen en andere gewrichten in het lichaam verbinden de verschillende beenderen met elkaar en helpen bij het bewegen. Bij FOP worden de gewrichtsbanden (die over de gewrichten heen liggen) vervangen en overdekt door extra bot. Datzelfde gebeurt met de spieren en pezen (die de gewrichten laten bewegen). Het gevolg is dat de gewrichten in de gebieden die door FOP zijn aangedaan, soms moeilijk of helemaal niet meer kunnen bewegen.

#### **Verschillende mensen hebben verschillende problemen**

Mensen met FOP hebben vergelijkbare kenmerken. Dat geldt met name voor de misvormde grote tenen, die al bij de geboorte aanwezig zijn, en de aanmaak van extra bot die het gehele leven blijft doorgaan. Toch bestaan er ook veel verschillen tussen mensen met FOP. De grootste verschillen zijn terug te vinden in het tijdstip en de snelheid waarop de extra botvorming plaatsvindt. Zo kan het ene individu de beweeglijkheid in de heupen al vóór zijn tiende jaar zijn kwijtgeraakt, terwijl het andere op volwassen leeftijd nog normaal kan lopen. Ook de ernst van de beperkingen verschilt vaak. Een elleboog kan bijvoorbeeld in een gebogen positie vastgroeien (waardoor de arm permanent over de borst komt te liggen) of juist in een gestrekte positie, maar kan ook een zekere mate van beweeglijkheid behouden.

## Hoe kan men iemand met FOP helpen beweeglijk te blijven?

Een onmiddellijke behandeling met medicijnen kan een flare-up helpen temperen, maar zodra de aanmaak van extra bot eenmaal is begonnen, kan er helaas weinig meer gedaan worden om het proces te stoppen. Het is weer het extra bot dat zich binnenin en om de spieren en gewrichten heen vormt, dat de beweeglijkheid vermindert. Iemand met een gewone blessure kan met fysiotherapie proberen zijn beweeglijkheid en/of kracht te herstellen, maar mensen met FOP kunnen dat beter niet doen. Bij fysiotherapie worden de spieren doorgaans opgerekt, soms passief wanneer de fysiotherapeut al het werk doet en soms met actieve medewerking van de patiënt. Zelfs een licht oprekken van de spieren kan al een nieuwe flare-up veroorzaken of een bestaande flare-up verergeren. Een beter alternatief is om de aandacht te richten op de gewone, spontane bewegingen die deel uitmaken van uw dagelijks leven. De beweeglijkheid en kracht van de spieren kunt u het best op peil houden door binnen de beperkingen van FOP zo veel mogelijk te bewegen. Ook activiteiten als zwemmen, hydrotherapie met warm water of in het water zitten zijn goed en nog leuk om te doen ook. De bijzondere eigenschappen van water verminderen de druk op de spieren, wat het bewegen gemakkelijker maakt.

## Sport en andere activiteiten

Vanwege het risico op letsel, kunnen ouders hun kind met FOP beter geen sporten laten doen waarbij de kans op verwondingen of valpartijen groot is (hardlopen, contactsporten, etc.). Zoals al eerder is gezegd, hebben mensen met FOP een grotere kans om te vallen, omdat hun stijve gewrichten evenwichtsproblemen veroorzaken. En als iemand met FOP eenmaal valt, is hij bovendien minder goed in staat om zijn val te breken. Verder zijn er ook enkele aanwijzingen dat een overbelasting van de spieren kan bijdragen aan het ontstaan van flare-ups.

Toch moeten ouders, met het oog op het progressieve karakter van FOP, hun kind ook laten genieten van alles waartoe hij of zij lichamelijk nog in staat is. Het is belangrijk dat kinderen niet van hun vriendjes worden afgeschermd, of van andere leuke dingen in het leven. Met andere woorden: wees niet zó bang dat uw kind zich pijn doet, dat u en uw kind vergeten dat het uitproberen van nieuwe dingen en het bijbehorende plezier een belangrijk onderdeel van het leven vormen. Soms draait het leven om het afwegen van bepaalde risico's.

U kunt samen met uw gezin de traditionele spelletjes aanpassen, zodat het veiliger en/of gemakkelijker wordt om ze te spelen. Voor het beoefenen van aangepaste sporten of hulp bij het maken van aanpassingen bij sport en andere activiteiten kunt u contact opnemen met de volgende (Amerikaanse) organisaties:

- Cure Our Children Foundation (website met uitvoerige informatie over sporten voor mensen met een handicap, waaronder informatie over specifieke sporten en nuttige bronnen in het buitenland); +1-310-355-6046, [www.cureourchildren.org/sports.htm](http://www.cureourchildren.org/sports.htm); op de website vindt u ook het artikel *I Know I Can Do It: Sports Are For Disabled Children Too* (Ik weet dat ik het kan: sport is ook voor kinderen met een beperking)

- Disabled Sports USA Far West; +1-530-581-4161, [www.dsusafw.org](http://www.dsusafw.org)
- America's Athletes with Disabilities; +1-800-238-7632, [www.americasathletes.org](http://www.americasathletes.org)
- American Association of Adapted Sports Programs; +1-404-294-0070, [www.adaptedsports.org](http://www.adaptedsports.org)
- National Center of Physical Disability and Activity; +1-800-900-8086, [www.ncpad.org](http://www.ncpad.org)
- Children's Golf Foundation; +1-561-842-0066, [www.childrensgolf.org](http://www.childrensgolf.org)
- Courage Center; +1-888-846-8253, [www.courage.org](http://www.courage.org)
- Adapted Physical Education (website met tips over aangepaste activiteiten bij gymnastieklessen); +1-540-953-1043, [www.pecentral.org/adapted/adaptedmenu.html](http://www.pecentral.org/adapted/adaptedmenu.html)
- Kids Camps (informatie over vakantiecampen in de Verenigde Staten en Canada voor kinderen met een handicap); +1-877-242-9330, [www.kidscamps.com/special\\_needs/physical\\_disability.html](http://www.kidscamps.com/special_needs/physical_disability.html)
- De meeste van de bovenstaande bronnen zijn afkomstig uit de Verenigde Staten. Voor informatie over aangepast sporten in andere landen kunt u onder andere terecht bij de Cure Our Children Foundation, en artsen, scholen en activiteitencentra in uw omgeving.

## Hoe komt u waar u wilt zijn?

Het vermogen om te lopen wordt door FOP steeds verder beperkt en een wandelstok, krukken of een looprek kunnen iemand met FOP mogelijk helpen om te kunnen blijven lopen. Mensen van wie de benen door FOP zijn aangedaan, merken vaak dat het met name bij het afleggen van wat grotere afstanden, gemakkelijker is om zich in een elektrische rolstoel of scootmobiel te verplaatsen.

Rolstoelen en scootmobielen hebben de volgende voordelen:

- Veiligheid. FOP beperkt het bewegen en maakt het steeds moeilijker om uw evenwicht te bewaren. Een rolstoel of scootmobiel is daarom een goed alternatief om u veilig en snel naar uw bestemming te brengen. Bovendien komt u in openbare gelegenheden niet zo snel in botsing met mensen die zijn afgeleid of niet goed opletten waar ze lopen.
- Snelheid. Met een elektrische rolstoel kunt u zich snel van de ene naar de andere plek bewegen.
- Comfort. Een rolstoel kan speciaal aan uw individuele wensen worden aangepast, van speciale zittingen tot sta-op-rolstoelen die u van een zittende naar een staande positie kan brengen. U kunt zich met een rolstoel bovendien verplaatsen zonder moe te worden.
- Onafhankelijkheid. Veel mensen denken dat ze afhankelijker worden als ze een rolstoel gaan gebruiken. Maar met een rolstoel worden mensen juist minder afhankelijk. Ze kunnen zich gemakkelijker zelfstandig voortbewegen en misschien zelfs meer zelf gaan ondernemen.

Mensen met FOP hebben vaak een aangepaste rolstoel nodig, zeker wanneer hun beperkingen van dien aard worden dat een elektrische rolstoel nodig is om zelfstandig te kunnen blijven. U kunt begeleiding op het gebied van zithouding en rolstoelaanpassingen vinden in een revalidatiecentrum of -ziekenhuis. Hier staat een team van specialisten voor u klaar met revalidatieartsen, ergotherapeuten, fysiotherapeuten, verplegend personeel en rolstoelverkopers, die uitstekend op de hoogte zijn van alle mogelijkheden die er op het gebied van rolstoelen zijn. Zo zijn er rolstoelen waarvan de zitting achterover gekanteld en/of in hoogte versteld kan



worden, tot rolstoelen waarin iemand van zit- naar stastand kan worden gebracht – en sommige kunnen zelfs, indien nodig, in staande positie rijden.\* Dergelijke teams helpen u bij het maken van aanpassingen die het zitten zo comfortabel mogelijk maken en zorgen ervoor dat een rolstoel geschikt is om thuis of op school te gebruiken.

*\* Het model "Stander" van de Zweedse rolstoelfabrikant Permobil heeft al deze eigenschappen (de voetplaten bevinden zich echter wel een paar centimeter boven de grond). Andere rolstoelen van Permobil kunnen tevens naar voren gekanteld worden, wat het gemakkelijker maakt om zelfstandig op te staan. De rolstoelen van Permobil zijn verkrijgbaar in de Verenigde Staten, veel Europese landen, Canada, Japan en Korea. Er zijn ook andere fabrikanten die rolstoelen met een sta-functie maken. Het model van Permobil is eruit gelicht, omdat mensen met FOP vaak voor deze rolstoel kiezen. Neem voor meer informatie over elektrische rolstoelen met vergelijkbare eigenschappen contact op met een FOP-vereniging of revalidatiecentrum in uw eigen land.*

## 5.

### De medische wereld

*Dit hoofdstuk helpt u om beter met uw arts en andere medisch deskundigen te communiceren.*

#### Inleiding

Zeldzame aandoeningen vormen een bijzondere uitdaging in de medische wereld. Aan de ene kant staan de patiënten en hun familie, die naar antwoorden en een behandeling zoeken. Aan de andere kant zijn er de artsen en andere medisch deskundigen, die een heleboel patiënten hebben met meer gebruikelijke aandoeningen en zich niet in elke zeldzame ziekte kunnen specialiseren. Het doel van dit hoofdstuk is gezinnen te helpen hun weg te vinden in de medische wereld, zodat zij de best mogelijke zorg krijgen.

#### Welke arts kiest u?

De meeste artsen hebben waarschijnlijk nog nooit van FOP gehoord en daarom is het specialisme van de arts die u als eerste aanspreekpunt kiest, niet zo belangrijk. De beste dokter voor iemand met FOP is een arts die naar u luistert, bereid is om over FOP en de mogelijke behandelingen te leren, begrijpt wat de aandachtspunten zijn bij de behandeling van iemand met FOP, en bereid is om, wanneer dat nodig is, advies te vragen aan dokter Kaplan of een andere medisch deskundige op de lijst in hoofdstuk 28. De arts die uw eerste aanspreekpunt is, kan bijvoorbeeld kinderarts, huisarts, internist, orthopeed of reumatoloog zijn. Het gaat er vooral om dat u iemand vindt bij wie u zich op uw gemak voelt, iemand die in uw behoeften kan voorzien en u helpt bij het oplossen van de gezondheidsproblemen die eventueel ontstaan.

#### Hoe u uw arts kunt helpen betere zorg te verlenen

Het is uiterst belangrijk dat er in uw relatie met uw arts sprake is van samenwerking. Mensen met een zeldzame aandoening en hun ouders zijn op den duur vaak goed geïnformeerd. Tenslotte kennen ouders hun kind het beste en zijn ze vertrouwd met de dagelijkse zorg. Ook zijn mensen met FOP zich al op jonge leeftijd bewust van hun speciale beperkingen.

Wissel zoveel mogelijk informatie uit met uw arts. U kunt hem of haar eventueel de volgende informatie aanbieden:

- *The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations* (een artikel over de medische achtergronden en behandeling van FOP), beschikbaar op [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org), of via dokter Frederick Kaplan of zijn assistent Kay Rai van de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania via telefoonnummer +1-215-349-8726 of e-mail [Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu](mailto:Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu)
- het boek: *Wat is FOP? Een leidraad voor gezinnen*.
- de FOP SOS-kaart (zie hieronder voor meer details)

- de "Medical World Binder", een persoonlijke bewaarmap met daarin de medische gegevens van u of uw kind
- een A4'tje met een overzicht van uw persoonlijke medische gegevens

Breng uw zorgverleners op de hoogte van eventuele aanvullingen of veranderingen, zodat zij altijd over de meest recente informatie beschikken.

Enkele van de bovenstaande middelen zijn beschikbaar via de IFOPA. U kunt contact met de IFOPA opnemen via:

IFOPA

P.O. Box 196217

Winter Springs, FL 32719-6217

Verenigde Staten

tel.: +1-407-365-4194

e-mail: [together@ifopa.org](mailto:together@ifopa.org)

website: [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org)

Als u een bezoek brengt aan uw arts, bereidt u zich dan goed voor en neem een lijst met vragen mee. Zo kan de beschikbare tijd zo efficiënt mogelijk worden gebruikt. Bewaar uw belangrijkste vragen niet tot het laatst, zodat uw arts weet hoe belangrijk ze zijn en hij of zij er de nodige tijd en aandacht aan kan besteden.

## **Manieren om medische informatie uit te wisselen**

De IFOPA heeft de onderstaande middelen ontwikkeld om medisch deskundigen van informatie over FOP te voorzien. Allereerst is er de FOP SOS-kaart, die onmiddellijk essentiële informatie kan verschaffen. Op deze kaart staan de volgende gegevens:

- belangrijke informatie over FOP
- de waarschuwing dat beschadigingen van dieper gelegen weefsels het ziekteproces kan versnellen en dat iemand met FOP voorzichtig moet worden behandeld.
- een lijst met de voorzorgsmaatregelen die men in geval van nood moeten nemen, voordat iemand met FOP mag worden behandeld
- uitleg over dat intramusculaire injecties een flare-up kunnen veroorzaken en daarom vermeden moeten worden
- de contactgegevens van dokter Kaplan en dokter Pignolo, zodat deze in geval van nood te bereiken zijn
- informatie over waarom het dringend noodzakelijk is dat er in noodsituaties weefselmonsters van mensen met FOP worden verzameld

U kunt de FOP SOS-kaart op de volgende manieren gebruiken:

- Draag er een in uw portemonnee.
- Geef er een aan uw verzorgers.
- Geef er een aan de oppas van uw kind(eren).
- Leg er een in de auto.
- Stop er een in een tasje of zakje dat uw kind bij zich draagt tijdens uitstapjes of speelafspraken.
- Geef er een aan de schoolarts of -verpleegkundige en/of aan de medische begeleiding op het vakantiecamp.

Op de kaart kunt u eventueel ook de contactgegevens van artsen uit de omgeving zetten, evenals uw eigen contactgegevens, zodat men die in geval van nood kan gebruiken. De SOS-kaarten zijn gratis verkrijgbaar bij de IFOPA.

Een ander nuttig hulpmiddel is de "Medical World Binder", een map waarin u uw persoonlijke medische gegevens kunt bewaren. Via de IFOPA kunt u een pakket opvragen met deze bewaarmap en de onderstaande artikelen:

- een formulier voor uw identiteitsgegevens
- een lijst met alarmnummers die u in geval van nood kunt bellen
- een visitekaartjeshouder, waarin u de kaartjes kunt bewaren van de medisch deskundigen die u hebt gesproken. U kunt hier eventueel ook wat extra FOP SOS-kaartjes in bewaren.
- een houder voor doktersrecepten
- uw persoonlijke medische gegevens
- tabbladen – om uw bewaarmap in te delen. U zou bijvoorbeeld de volgende indeling kunnen maken:  
1. Bijhouden van flare-ups, medicatie en supplementen  
2. Ziekenhuisopnamen  
3. Aantekeningen bij medische afspraken  
4. Volgstelsel voor medicijngebruik
- cd-houder – voor het bewaren van cd's met resultaten van medische onderzoeken, zoals MRI-scans
- plastic documentenhouder voor het bewaren van kopieën van belangrijke documenten

U kunt voor meer informatie over dit pakket contact opnemen met de IFOPA.

De IFOPA raadt bovendien elk gezin aan om lid te worden van MedicAlert. MedicAlert is een non-profit ledenorganisatie die tientallen jaren geleden werd opgericht met als doel in noodgevallen altijd toegang te hebben tot persoonlijke medische gegevens. De leden dragen een embleempje aan een kettinkje of armband dat overal ter wereld door medische hulpverleners wordt herkend. Als zij het logo met uw persoonlijke identificatienummer en medische gegevens zien, weten ze dat ze onmiddellijk de 24 uursalarmcentrale van MedicAlert moeten bellen – zelfs nog vóórdát de behandeling wordt gestart – tenzij een kort uitstel van de behandeling levensbedreigend is voor de patiënt.

Omdat FOP zo zeldzaam is, verschaft de vermelding van alleen de naam van de ziekte op het embleem niet voldoende medische informatie. Daarom is ons voorstel, na overleg met brandweermensen, professionele eerstehulpverleners, artsen en dokter Kaplan, om de volgende notatie voor de MedicAlertgegevens aan te houden: "Overmatige botvorming door genetische aandoening. Met voorzichtigheid behandelen" (*Excessive bone formation due to genetic disorder. Must handle gently*).

Als u lid van MedicAlert<sup>1</sup> wilt worden, kijk dan op [www.medicalert.org](http://www.medicalert.org) of bel +1-800-432-5378 of +1-888-633-4298. Als u vanuit buiten de VS belt (ook via collect call), gebruik dan het telefoonnummer +1-209-668-3333. Via dit speciale nummer kunnen gezinnen uit het buitenland in verschillende talen te woord worden gestaan. De kosten van het lidmaatschap zijn afhankelijk van welke vorm van identificatie u kiest en zijn inclusief de identificatiearmband of -ketting, een geplastificeerde identiteitskaart, de onbeperkte mogelijkheid om uw gegevens te wijzigen, en uw juiste medische gegevens die 24 uur per dag beschikbaar zijn.

---

<sup>1</sup> Noot van de vertaler: het Nederlandse equivalent van het Medic Alertsysteem is de alarmpenning van het Witte Kruis.

## 6.

### De behandel mogelijkheden bij FOP

*In dit hoofdstuk maakt u kennis met de behandelingen die mogelijk zijn bij FOP. Hoewel de lichamelijke kenmerken van mensen met FOP vaak algemene overeenkomsten vertonen, kunnen verschillen tussen individuen van invloed zijn op de eventuele voordelen of risico's van de medicijnen en behandelingen die in dit hoofdstuk worden besproken. De uiteindelijke beslissing over een behandeling moet altijd door u en uw arts samen genomen worden. Raadpleeg ook The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations. Dit artikel gaat over de medische achtergronden en behandeling van FOP en is beschikbaar op de website van de IFOPA ([www.ifopa.org](http://www.ifopa.org)) of via de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania. U kunt contact opnemen met Kay Rai, de assistent van dokter Frederick Kaplan, via telefoonnummer +1-215-349-8726, of e-mail [Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu](mailto:Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu).*

#### Inleiding

Tot nu toe bestaat er geen effectieve behandeling die FOP kan voorkomen of genezen. Maar de kennis over de achterliggende oorzaken van FOP groeit, waardoor het mogelijk wordt nieuwe strategieën te ontwikkelen om FOP met medicijnen te behandelen. Meer dan ooit tevoren hebben artsen de beschikking over een groeiend aantal mogelijkheden om medisch in te grijpen.

Omdat FOP zo zeldzaam en onvoorspelbaar van aard is, is het helaas uiterst moeilijk om te bepalen wat het effect van een therapeutische interventie (medisch ingrijpen) is. De symptomen bij FOP komen en gaan, wat het soms lastig maakt om vast te stellen of een bepaalde behandeling nu werkelijk succes heeft gehad of dat een flare-up gewoon "zijn normale verloop heeft gehad". Voeg daar nog eens de stil gekoesterde wens aan toe dat het misschien toch mogelijk is iets aan de gevolgen van een flare-up te doen, en dan begrijpt u wel waarom het zo moeilijk is om echt objectief naar de behandel mogelijkheden voor FOP te kijken.

*De informatie in dit hoofdstuk geeft de ervaringen en mening weer van het onderzoeksteam van de Universiteit van Pennsylvania en het Internationale FOP Consortium over de gebruikte medicatie bij de behandeling van FOP. Deze informatie is uitsluitend bedoeld als een leidraad. Nogmaals: hoewel de lichamelijke kenmerken van mensen met FOP algemene overeenkomsten vertonen, kunnen verschillen tussen individuen van invloed zijn op de eventuele voordelen of risico's van medicijnen en behandelingen. U dient de uiteindelijke beslissing over een behandeling altijd in overleg met uw arts te nemen.*

#### Inderdaad, het is wat ingewikkeld

Laten we de zaken hier aan het begin van het hoofdstuk meteen even duidelijk stellen. We doen ons uiterste best om de medische informatie in dit hoofdstuk zo eenvoudig mogelijk uit te leggen, maar we willen tegelijkertijd ook zo volledig mogelijk zijn. Dan bent u als gezin van alle feiten op de hoogte en kunt u op basis daarvan verstandige beslissingen over de medische zorg nemen. Dit hoofdstuk is echter door de aard van de onderwerpen soms wat technischer dan de meeste andere hoofdstukken in dit boek. Laat dit u er

niet van weerhouden om het te lezen! Probeer in plaats daarvan zoveel mogelijk te begrijpen. Mocht er iets zijn wat u niet zo goed begrijpt, stel uw vraag dan aan een van de "Medisch specialisten wereldwijd" (zie hoofdstuk 28), of vraag het uw eigen arts. De medische zorg functioneert het best wanneer artsen en patiënten samenwerken. Het is belangrijk dat u weet welke behandelmogelijkheden er voor FOP bestaan en dat u hier van tevoren over nadenkt, dan weten u en uw arts wat er in het geval van een flare-up moet worden gedaan.

## **Corticosteroiden (prednison) en anti-inflammatoire middelen (ontstekingsremmers): een inleiding**

Er zijn verschillende algemene klassen van geneesmiddelen die op dit moment worden toegepast bij de behandeling van flare-ups bij FOP. De eerste groep bestaat uit medicijnen die vaak worden gebruikt om de symptomen van een flare-up (zwellings, ontsteking en pijn) te bestrijden. Diverse gezinnen hebben dit type geneesmiddelen onafhankelijk van elkaar positief beoordeeld met over het algemeen minimale bijwerkingen. Eén voorbeeld is een korte kuur met een hoge dosis corticosteroiden (zoals prednison). Een ander voorbeeld is een behandeling met niet-steroïde anti-inflammatoire middelen (NSAID's), waaronder de nieuwe ontstekingsremmende COX-2-remmers, die beter bekend zijn onder de merknaam Celebrex (een gangbaar geneesmiddel tegen artritis), Celebra of, afhankelijk van waar u woont, een andere naam.

### **Prednison**

Prednison heeft een krachtig ontstekingsremmend effect en wordt daarom vaak overwogen als middel bij de behandeling van flare-ups bij FOP. Voor een maximaal effect dient prednison binnen 24 uur na aanvang van een flare-up te worden gestart. Wanneer de behandeling pas wordt begonnen als de flare-up ouder is dan twee dagen, dan is deze meestal minder effectief. Het is daarom uiterst belangrijk dat u, zodra u merkt dat een flare-up begint, contact opneemt met uw arts. Sommige gezinnen vinden het prettig om voor eventuele noodgevallen een voorraad prednison in huis te hebben. Als de flare-up wel op prednison reageert, maar na het stoppen van de behandeling terugkomt, kunt u overwegen om een herhalingskuur van vier dagen te volgen, die daarna in tien dagen wordt afgebouwd.

Prednison mag niet bij flare-ups op de borst of romp worden gebruikt, omdat het in deze gevallen moeilijk is om het precieze begin van een nieuwe flare-up vast te stellen. Flare-ups in de kaak, echter, kunnen tot een medische noodsituatie leiden, waarbij het ademen en eten worden belemmerd. In dit geval is het wél uiterst belangrijk dat u onmiddellijk prednison gebruikt. Bij dit soort flare-ups, die levensbedreigend kunnen zijn, kan het bovendien nodig zijn om een iets langere behandelingskuur te volgen die geleidelijk wordt afgebouwd, totdat de zwelling verdwijnt. Onthoud wel dat deze behandeling afwijkt van de behandeling die normaal wordt geadviseerd.

Prednison kan eventueel ook worden gebruikt na een beschadiging van zacht weefsel. Hiermee kan men proberen een nieuwe flare-up te voorkomen en de gevolgen van de beschadiging te beperken. Prednison mag niet worden gebruikt na een lichte stoot of val.

Het heeft geen zin om corticosteroïden als prednison langere perioden achterelkaar of chronisch te gebruiken. Er zijn zelfs aanwijzingen dat langdurig gebruik de botvorming juist kan versnellen en het lichaam op andere manieren schade kan berokkenen (bijvoorbeeld door de afweer te onderdrukken, het gezichtsvermogen nadelig te beïnvloeden, aan botontkalking (osteoporose) bij te dragen en nierinsufficiëntie te veroorzaken). Het gebruik van prednison bij de behandeling van FOP is alleen bedoeld om de zwelling en ontsteking te onderdrukken. Daarnaast stopt het hopelijk in een vroeg stadium het binnendringen van de lymfocyten (de speciale witte bloedcellen die we eerder in dit boek hebben besproken) in de spier, wat zou kunnen voorkomen dat het spierweefsel afsterft en er bot voor in de plaats groeit.

U kunt meer informatie vinden in het artikel *The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations*, waaronder de aanbevolen doseringen.

### **Een lettersoep – COX-2-remmers en NSAID's (niet-steroïde anti-inflammatoire middelen)**

Een tweede mogelijkheid is een behandeling met COX-2-remmers en andere niet-steroïde anti-inflammatoire middelen (NSAID's, zoals ibuprofen of naproxen). Deze middelen kunnen worden gebruikt wanneer een alternatief voor prednison wenselijk is, wanneer het gebruik van prednison wordt gestaakt, wanneer een flare-up bij de start van de behandeling langer dan 48 uur geleden is begonnen, of wanneer een langetermijnbehandeling noodzakelijk is.

Deze geneesmiddelen remmen specifiek de zogenaamde prostaglandinen. Prostaglandinen zijn speciale stoffen in ons lichaam die ontstekingsbevorderend werken en tevens bijdragen aan de vorming van nieuw bot. Uit onderzoek in de medische vakliteratuur blijkt dat wanneer de prostaglandinespiegel in proefdieren wordt verlaagd, de drempel voor heterotopie ossificatie (de extra botvorming) drastisch wordt verhoogd. Het gevolg is dat er minder gemakkelijk extra bot wordt gevormd.

In een recent onderzoek deed men de verrassende vondst dat de nieuwe COX-2-remmers naast hun sterke ontstekingsremmende eigenschappen ook krachtige antiangiogenetische eigenschappen hebben. Dat betekent dat deze middelen niet alleen ontstekingen remmen, maar ook de groei van nieuwe bloedvaten kunnen onderdrukken. Omdat nieuwe bloedvaten meehelpen bij de groei van extra bot, maakt die eigenschap de COX-2-remmers nog aantrekkelijker voor een eventuele behandeling bij FOP: als we de vorming van nieuwe bloedvaten kunnen stoppen of afremmen, kunnen we de groei van extra bot misschien ook stoppen.

Het onderzoek geeft echter wel aan dat zulke prostaglandineremmers al voordat het signaal voor nieuwe botvorming wordt gegeven, "in het systeem" moeten zitten (i.e. in werkzame concentraties in het bloed moeten circuleren). Pas dan kunnen deze middelen ook daadwerkelijk de extra botgroei (heterotopie ossificatie) voorkomen.

U zult waarschijnlijk beter bekend zijn met de merknamen van COX-2-remmers, die veelal gebruikt worden voor de behandeling van artritis en andere aandoeningen die met ontstekingen gepaard gaan. Voorbeelden



van deze merken zijn Celebrex en Celebra, maar afhankelijk van waar u woont, kunnen dat ook andere namen zijn. In vergelijking met de NSAID's die al langer bestaan, geven COX-2-remmers mogelijk een kleinere kans op bijwerkingen en andere risico's voor het maag-darmkanaal. Ook hoeven ze maar een of twee keer per dag te worden ingenomen. Er is kortgeleden echter grote bezorgdheid ontstaan over de veiligheid van COX-2-remmers. Zo zijn diverse geneesmiddelen uit deze groep uit de handel genomen, nadat patiënten die deelnamen aan onderzoeken naar COX-2-remmers (Vioxx, Bextra), een verhoogd risico op een hartinfarct en beroerte bleken te hebben. Ook blijft onduidelijk wat precies de voordelen van COX-2-remmers zijn voor het maag-darmkanaal ten opzichte van de klassieke niet-steroïde anti-inflammatoire middelen. Desondanks lijken COX-2-remmers een acceptabele keuze voor mensen met een laag cardiovasculair risico (laag risico op hartproblemen) die in het verleden ernstige maag-darmproblemen hebben gehad, of voor mensen met een hoog risico op maag-darmproblemen, zoals FOP-patiënten die corticosteroïden (prednison) afgewisseld (intermitterend) of tegelijkertijd (als comedatie) met andere ontstekingsremmers moeten gebruiken.

Bij alle ontstekingsremmende geneesmiddelen moet men speciale voorzorgsmaatregelen nemen om het maag-darmkanaal te beschermen. Als men langdurig een COX-2-remmer denkt te gaan gebruiken, moeten de lever- en nierfunctie regelmatig door middel van bloedonderzoek worden gecontroleerd. Vanwege het risico op een hartinfarct en/of de vorming van bloedstolsels, moeten COX-2-remmers met terughoudendheid worden gebruikt bij mensen met een voorgeschiedenis van hartziekten, diabetes of een hoge cholesterolspiegel. Hetzelfde geldt voor mensen met ernstige bewegingsbeperkingen waardoor ze niet kunnen lopen (wat het risico op de vorming van bloedstolsels verhoogt).

Raadpleeg *The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations* voor meer informatie, waaronder de aanbevolen doseringen.

### **Wat zijn aminobisfosfonaten en hoe kunnen zij mogelijk helpen bij de behandeling van FOP? (pamidronaat en zoledronaat)**

Aminobisfosfonaten vormen een groep geneesmiddelen waarvan de belangrijkste werking het remmen van de botresorptie is: met andere woorden, ze stoppen de afbraak van bot. Twee geneesmiddelen uit deze groep zijn pamidronaat en het krachtiger werkende zoledronaat (zoledroninezuur / Zometa). Omdat zoledronaat niet onder de 18 jaar gebruikt mag worden, is er op dit moment meer informatie beschikbaar over pamidronaat en de mogelijke toepassingen ervan bij de behandeling van FOP.

In eerste instantie zou je denken dat er weinig redenen zijn om aminobisfosfonaten bij de behandeling van FOP te gebruiken, want onze bedoeling is nu juist om de groei (en niet de afbraak) van bot te stoppen. Maar het verhaal is minder eenvoudig dan het lijkt.

Alle geneesmiddelen hebben bijwerkingen. Een interessante bijkomstigheid van de medische praktijk is echter dat geneesmiddelen soms verkeerd of toevallig worden gebruikt en dan onverwachts een positief effect blijken te hebben. Een dergelijk scenario speelde zich in de afgelopen jaren af bij het gebruik van aminobisfosfonaten voor de behandeling van FOP. Er zijn verschillende artsen en FOP-patiënten die (zoals

bekend bij dokter Kaplan en dokter Glaser van de Universiteit van Pennsylvania) onafhankelijk van elkaar hebben gemeld dat de flare-ups bij FOP een opvallende reactie vertoonden op pamidronaat, een van de nieuwere aminobisfosfonaten. Maar waarom zou men pamidronaat überhaupt in overweging nemen bij de behandeling van flare-ups bij FOP? De reden hiervoor was, ironisch genoeg, dezelfde bij alle drie de gevallen die bij het onderzoeksteam van de Universiteit van Pennsylvania bekend waren: pamidronaat was gebruikt in de verkeerde veronderstelling dat het een krachtiger werking had dan etidronaat (een bisfosfonaat dat eerder zonder succes was gebruikt om FOP te behandelen). Pamidronaat zou de botmineralisatie, een proces dat tot botvorming leidt, krachtiger remmen. Maar dat is niet zo. Geen van de nieuwere bisfosfonaten, ook pamidronaat niet, remt de botmineralisatie op welke manier dan ook. Toch rapporteerden alle drie de patiënten en hun artsen onafhankelijk van elkaar dat er een sterke vermindering van de zwelling, roodheid en pijn was opgetreden na intraveneuze toediening van een hoge dosis pamidronaat bij een nieuwe flare-up. Eén patiënt kreeg alleen pamidronaat toegediend, terwijl de andere twee patiënten het middel samen met een oraal steroïd (zoals prednison) kregen in de eerste paar dagen van een nieuwe flare-up.

Bij de publicatie van deze leidraad waren 13 FOP-patiënten bekend die pamidronaat hadden gebruikt. Bij 10 van deze 13 patiënten (77%) was er sprake van een verbetering van de symptomen en verschijnselen tijdens een flare-up. Bij drie van de 13 patiënten (23%) meldden zowel de arts als de patiënt geen verbeteringen. Een interessante bevinding was dat de behandeling in het geheel niet leek te beschermen tegen latere flare-ups bij patiënten die ofwel een eenmalige dosis, ofwel een korte kuur met intraveneus pamidronaat hadden gekregen.

De behandelprotocollen vertoonden per patiënt kleine verschillen (afhankelijk van de leeftijd, het gewicht en het aangedane gebied), maar over het geheel genomen waren ze vergelijkbaar. Het meest gebruikte behandelprotocol staat samen met een verdere bespreking van deze behandeling beschreven in de publicatie *The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations*. Voor de behandeling van acute flare-ups van de grote gewrichten adviseren deze FOP-behandelrichtlijnen doorgaans een 4-daagse kuur met oraal prednison, in combinatie met een 3-daagse cyclus van i.v. (intraveneus) pamidronaat (de prednisonkuur wordt vaak een dag of twee vóór de behandeling met pamidronaat begonnen). Deze condities kunnen echter per patiënt en per flare-up variëren. Als de zwelling na het beëindigen van de prednisonkuur terugkomt, kan een tweede 4-daagse kuur met een hoge dosis prednison worden gegeven, die in de daaropvolgende 10 dagen geleidelijk wordt afgebouwd.

De typische bijwerkingen van intraveneus pamidronaat dat via een infuus wordt toegediend, bestaan bij FOP-patiënten uit griepachtige symptomen zoals koorts, koude rillingen en spierpijn. Deze verschijnselen kunnen meestal worden verminderd door van tevoren paracetamol in te nemen. Eén patiënt ontwikkelde tetanie (ongecontroleerde spiersamentrekkingen veroorzaakt door een lage vitamine-D-spiegel in het bloed die al voor de behandeling aanwezig was). Een andere patiënt ontwikkelde een perifere flebitis (aderontsteking) op de plaats van het infuus en moest voor een behandeling met intraveneuze antibiotica in het ziekenhuis worden opgenomen. In een recente publicatie werd osteopetrose (een aandoening waarbij

de botten zich abnormaal verdikken) beschreven bij een kind dat twee jaar lang elke drie weken 60 mg i.v. (intraveneus) pamidronaat kreeg toegediend. Dit kind had geen FOP.

Eén belangrijke waarschuwing met betrekking tot bisfosfonaten is op zijn plaats. Er zijn steeds meer aanwijzingen dat botnecrose (botafbraak) van de kaak een complicatie kan zijn bij een behandeling met bisfosfonaten. Dat geldt in het bijzonder voor herhaalde intraveneuze toediening van de sterkere aminobisfosfonaten zoals pamidronaat en zoledronaat. Botnecrose van de kaak is een zeldzame gebitsaandoening. De diagnose wordt gesteld als een blootliggend gedeelte van het kaakbeen geen tekenen van genezing vertoont binnen acht weken na een invasieve tandheelkundige ingreep, zoals het trekken van een kies. Het tandvlees, dat normaalgesproken het bot bedekt, sterft bij deze aandoening af, waardoor het onderliggende kaakbeen bloot komt te liggen. Bij sommige patiënten kan het aangedane deel van de mond gevoelig zijn. Soms helpen antibiotica, maar meestal is er geen effectieve behandeling mogelijk. Artsen en patiënten dienen er rekening mee te houden dat deze complicatie kan optreden en men moet de tandarts ervan op de hoogte stellen wanneer een patiënt met bisfosfonaten is of wordt behandeld. Moeten mensen die bisfosfonaten tegen FOP gebruiken zich nu zorgen maken? Misschien wel, maar er worden miljoenen mensen met bisfosfonaten behandeld, terwijl maar een heel klein aantal patiënten botnecrose van de kaak ontwikkelt. Toch is er sprake van een klein risico en is het raadzaam om enkele voorzorgsmaatregelen te treffen: laat, indien mogelijk, een tandheelkundig onderzoek doen voordat u pamidronaat gaat gebruiken, en gebruik zo mogelijk geen pamidronaat binnen acht weken na een grote tandheelkundige ingreep.

We beschikken over enkele aanwijzingen die misschien kunnen verklaren waarom een behandeling met pamidronaat bij FOP zou kunnen werken. Maar we moeten eerst alle stukjes van de puzzel bij elkaar leggen, voordat we kunnen zeggen of pamidronaat ook daadwerkelijk werkt. Aminobisfosfonaten hebben een sterk remmende werking op de botresorptie (botafbraak), wat tot gevolg heeft dat ze de afgifte van bepaalde stoffen, waaronder botgroeifactoren (botvormende eiwitten), in het lichaam effectief onderdrukken. Dit effect kan maanden- tot jarenlang aanhouden. Als het inderdaad zo is dat aminobisfosfonaten de flare-ups bij FOP tegengaan door de afgifte van botgroeifactoren in het skelet te onderdrukken, dan zou je ook verwachten dat deze middelen een veel sterker effect zouden hebben op het voorkómen van latere flare-ups. Aminobisfosfonaten hebben tevens een antiangiogenetisch effect (i.e. ze remmen de vorming van nieuwe bloedvaten) en kunnen zorgen voor een verminderde aanmaak van lymfocyten, de speciale witte bloedcellen die bij mensen met FOP de ontstekingen veroorzaken en botvormende cellen met zich meevoeren. Ook die eigenschap maakt ze een aantrekkelijke optie voor de behandeling van FOP.

Iedereen in de FOP-gemeenschap realiseert zich dat waarnemingen aan op zichzelf staande gevallen puur toevallig kunnen zijn. Anders gezegd: het zou ook kunnen zijn dat de flare-ups spontaan en zonder behandeling zijn verdwenen en dat het pamidronaat misschien wel helemaal niets met de gemelde verbeteringen te maken heeft gehad – juist ook omdat veel van de patiënten tegelijkertijd orale glucocorticoïden zoals prednison gebruikten. Bovendien moet je bij dergelijke ongecontroleerde waarnemingen ook rekening houden met mogelijk sterke placebo-effecten (de gekoesterde wens). Toch realiseren we ons ook dat we deze waarnemingen van mogelijke verbeteringen van flare-ups bij FOP niet

zomaar mogen negeren en daarom zetten we het onderzoek naar pamidronaat voort, zowel in het laboratorium als in de kliniek.

## **Het immuunsysteem en waarom montelukast (Singulair) bij de behandeling van FOP zou kunnen helpen**

Het geneesmiddel montelukast (Singulair) wordt doorgaans gebruikt bij de behandeling van astma, omdat het helpt bepaalde stoffen, de zogenaamde leukotriënen, te onderdrukken. Leukotriënen zijn een product van het immuunsysteem (afweersysteem); het zijn chemische stoffen die worden aangemaakt door mestcellen. Mestcellen zijn in feite de atoombommen van ons immuunsysteem; ze dragen een heel arsenaal aan stoffen met zich mee die ons lichaam helpen bij het bestrijden van verwondingen en infecties. Helaas gaat zo'n bom soms af, terwijl we dat niet willen en dat veroorzaakt ongewenste ontstekingen en zwellingen. Montelukast is ervoor bedoeld om dat laatste zoveel mogelijk te voorkomen. Waarschijnlijk begrijpt u nu ook waarom onderzoekers denken dat montelukast (Singulair) zou kunnen helpen bij de behandeling van FOP. Het middel is in een paar gevallen van FOP gebruikt in combinatie met een niet-steroïde ontstekingsremmer (NSAID) of een COX-2-remmer, als langetermijnbehandeling na een flare-up. Er zijn mensen die het middel dagelijks gebruiken in de hoop dat het misschien een gunstig effect heeft op toekomstige flare-ups. Er zijn geen formele studies verricht naar de effectiviteit van montelukast bij FOP.

Raadpleeg *The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations* voor meer informatie, waaronder de aanbevolen doseringen.

## **Spierverslappers**

Mensen met FOP hebben tijdens flare-ups vaak last van pijn en spiersamentrekkingen, en soms van spierkrampen. Het samentrekken van de spieren bij deze krampen kan de beweeglijkheid beïnvloeden. Het kan daarom helpen om spierverslappers zoals cyclobenzaprine (Flexeril), metaxalon (Skelaxin) of baclofen (Lioresal) te gebruiken. Dat geldt met name voor pijnlijke flare-ups in de grote spiergroepen van de rug, armen en benen. Er is weinig bekend over het chronisch gebruik van spierverslappers tussen flare-ups door (om de spierbeperkingen veroorzaakt door het FOP-bot te verminderen), maar sommige mensen hebben dit wel uitprobeerd. Vooral bij bepaalde spierverslappers (zoals baclofen) is het belangrijk om een speciaal doseringsschema te volgen, dat zorgvuldig moet worden afgebouwd om bijwerkingen te voorkomen.

## **FOP en klinisch geneesmiddelenonderzoek**

Het type onderzoek dat de "gouden standaard" vormt voor het testen of een geneesmiddel daadwerkelijk effect heeft, heet "dubbelblind gerandomiseerd placebogecontroleerd onderzoek". Bij een dergelijk onderzoek krijgt een deel van de patiënten het geneesmiddel en een andere deel een placebo. Zowel de patiënt als de arts weet pas na afloop van het onderzoek wat iedere deelnemer heeft gebruikt. Dit is de enige, werkelijk objectieve en wetenschappelijke manier om de effectiviteit van een geneesmiddel bij mensen te onderzoeken.

Voor geen van de geneesmiddelen die bij de behandeling van flare-ups bij FOP worden gebruikt, is een dergelijk onderzoek uitgevoerd. Dat komt onder andere omdat FOP zo'n zeldzame ziekte is en door de onvoorspelbaarheid van FOP, maar ook diverse andere problemen spelen een rol. Er zijn echter wel verschillende open studies naar enkele geneesmiddelen gedaan. Een open studie is een onderzoek waarbij alle deelnemers het onderzochte geneesmiddel gebruiken.

## **Wat u in de regel moet doen bij flare-ups**

In de tabel aan het eind van dit hoofdstuk vindt u een overzicht van enkele van de meest voorkomende medische situaties waar gezinnen met FOP mee te maken kunnen krijgen en de behandelingen die daarbij mogelijk zijn. *Deze informatie geeft de ervaringen en mening weer van het onderzoeksteam van de Universiteit van Pennsylvania en het Internationale FOP Consortium over de gebruikte medicatie bij de behandeling van FOP. Deze informatie is uitsluitend bedoeld als een leidraad. Nogmaals: hoewel de lichamelijke kenmerken van mensen met FOP algemene overeenkomsten vertonen, kunnen verschillen tussen individuen van invloed zijn op de eventuele voordelen of risico's van medicijnen en behandelingen. U dient de uiteindelijke beslissing over een behandeling altijd in overleg met uw arts te nemen.*

Zie *The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations* voor meer gedetailleerde informatie, waaronder de doseringen.

## **De toekomst voor de behandeling van FOP**

De beste kansen voor een toekomstige behandeling voor FOP liggen bij het vinden van betere behandelstrategieën. Het lijkt geen twijfel dat het meest waardevolle stukje informatie in de FOP-puzzel de recente ontdekking van het FOP-gen is (in hoofdstuk 15, "Het FOP-gen", kunt u hier meer over lezen). Maar die ontdekking vormt alleen een basis. Voordat er een effectieve behandeling voor FOP kan worden ontwikkeld, moeten wetenschappers eerst meer leren over hoe het ACVR1-gen (het gen dat bij FOP is betrokken) werkt – bij alle mensen en niet alleen bij mensen met FOP.

Om een effectieve behandeling voor FOP te ontwikkelen, zal het FOP-gen uitgeschakeld, geblokkeerd, geneutraliseerd of buiten spel gezet moeten worden. FOP-onderzoekers zeggen wel eens dat het onderzoek aan FOP vaak lijkt op het uitpuzzelen van de bedrading van een atoombom, zodat deze veilig kan worden ontmanteld voordat hij ontploft. De FOP-mutatie, oftewel de ontsteking van de atoombom, is nu bekend. De volgende stap is uitzoeken hoe we die ontsteking veilig onschadelijk kunnen maken. En dat kost tijd. De ontwikkeling van geneesmiddelen voor zeldzame "weesziekten" is een bijzonder moeizaam proces en men kan onderweg heel wat obstakels tegenkomen. Zo kunnen er vragen zijn over de veiligheid van een geneesmiddel, de tolerantie (mate waarin het geneesmiddel wordt verdragen), de bijwerkingen, of de toedieningsweg en -vorm (hoe en in welke vorm moet het worden toegediend, bijvoorbeeld in tabletvorm, vloeibare vorm, i.v. (intraveneus), als crème of via genterapie). Bovendien moet ook worden onderzocht hoe goed een geneesmiddel het probleem daadwerkelijk aanpakt. Dat alles vraagt om heel veel onderzoek en tests. Maar... tot zover de ontnuchterende feiten. Het goede nieuws is dat we nu over een uiterst specifiek doel beschikken dat als basis dient voor de ontwikkeling van nieuwe geneesmiddelen, en waardoor een enorme hoeveelheid medische en wetenschappelijke aandacht direct op dit gen en op FOP

wordt gericht. Wetenschappers zijn inmiddels hard bezig met het onderzoek naar nieuwe strategieën voor de behandeling van FOP.

<b>Mogelijke behandelingen bij flare-ups en letsels</b>	
<b>Situatie</b>	<b>Behandel mogelijkheden</b>
Hoofdletsel na een val	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vastgegroeide gewrichten in de armen en schouders kunnen eventuele hoofd- en nekletsels bij een val verergeren. Een epiduraal hematoom (bloeduitstorting tussen het buitenste hersenvlies en de schedel) komt vaak voor bij een zware val en vraagt om acuut chirurgisch ingrijpen. Hoofd- en nekletsels moeten in alle gevallen onmiddellijk door een arts worden onderzocht.</li> <li>• Ouders kunnen hun kind hoofdbescherming laten dragen.</li> </ul>
Ernstige beschadiging van zacht weefsel die het functioneren van een arm of been in gevaar brengt (bijvoorbeeld na een val, maar vóór het optreden van een flare-up).	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Leg met tussenpozen, zolang als wordt verdragen, gedurende 24 uur ijs op het beschadigde gebied.</li> <li>• Er kan een korte 3-daagse prednisonkuur worden gegeven. Mocht er vervolgens toch een flare-up optreden, dan kunnen de symptomen worden behandeld, zoals hieronder is beschreven. Gebruik na een lichte stoot of val geen prednison.</li> </ul>
Flare-up op de rug en/of borst	<ul style="list-style-type: none"> <li>• De symptomen kunnen worden behandeld met een niet-steroïde ontstekingsremmer (NSAID) of COX-2-remmer (celecoxib), waarbij men maatregelen ter bescherming van het maag-darmkanaal moet nemen om maagklachten te voorkomen. Gebruik indien nodig analgetica (pijnstillers) en/of spierverslappers.</li> <li>• Prednison mag doorgaans niet worden gebruikt voor de behandeling van flare-ups van de rug, nek of romp, omdat deze langdurig van aard zijn, vaak terugkomen en het moeilijk vast te stellen is wanneer ze exact beginnen. In incidentele gevallen kan een korte kuur met corticosteroiden (prednison) worden gegeven om de cyclus van steeds weer terugkerende flare-ups die vaak bij jonge kinderen wordt gezien, te doorbreken. Het nut van deze aanpak is echter niet algemeen geaccepteerd, aangezien de flare-ups na het beëindigen van de corticosteroidenbehandeling vaak snel weer terugkomen.</li> </ul>

<p>Flare-up in de armen of benen</p>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Een korte 4-daagse prednisonkuur kan worden gegeven, die binnen 24 uur na het begin van de flare-up moet worden gestart. Houd de medicatie bij de hand voor noodgevallen. Gebruik indien nodig analgetica (pijnstillers) en/of spierverslappers. Neem voorzorgsmaatregelen om het maag-darmkanaal te beschermen.</li><li>• Bij acute flare-ups kan men een kuur van 2-3 dagen met intraveneus (i.v.) pamidronaat via een infuus overwegen, in combinatie met prednison (prednison wordt vaak een dag of twee vóór de toediening van pamidronaat gestart). Op een leeftijd van 18 jaar of ouder kan men eventueel ook Zometa (zoledroninezuur / zoledronaat) gebruiken. Zoledroninezuur mag niet bij jongere patiënten worden gebruikt.</li></ul>
<p>Flare-up in het submandibulaire gebied (onder de kaak)</p>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Manipulatie van het betrokken gebied en herhaald palperen (aftasten) moeten absoluut worden vermeden.</li><li>• Monitoring van de ademhaling</li><li>• Voorzorgsmaatregelen om aspiratie te voorkomen (aspiratie is te herkennen aan een hoorbare ademhaling die het spreken belemmert)</li><li>• Kunstmatig toegediende voeding</li><li>• Als de ademhaling in gevaar dreigt te komen of als het slikken wordt belemmerd, kan eventueel prednison worden gebruikt zoals hierboven beschreven, gevolgd door een lange afbouwperiode (3-4 weken of tot de flare-up afneemt), om de zwelling van zacht weefsel in dit kwetsbare gebied te verminderen. Dit is een van de weinige situaties waarin langduriger gebruik van corticosteroïden gerechtvaardigd is. Prednison kan ook in combinatie met pamidronaat of zoledronaat worden gebruikt.</li></ul>



## 7.

### Noodsituaties

*Wanneer u te maken krijgt met een noodsituatie, kunt u de onderstaande richtlijnen volgen. Lees ook hoofdstuk 5, "De medische wereld", over hoe u medisch deskundigen kunt informeren over wat zij in een noodsituatie moeten doen.*

#### Het beoordelen van een noodsituatie

Als zich een medische noodsituatie voordoet – of dat nu een ernstige val is, een botbreuk, een blindedarmontsteking of iets anders – dan is het beste wat uw arts of het personeel van de spoedeisende hulp kan doen, de situatie beoordelen en daarna contact opnemen met dokter Frederick Kaplan of dokter Robert Pignolo via:

Frederick Kaplan, M.D.

+1-(215) 349-8726/8727 (kantoor)

+1-(215) 545-0758 (thuis)

Frederick.Kaplan@uphs.upenn.edu

Robert Pignolo, M.D.

+1-(215) 349-8726/8727 (kantoor)

+1-(215) 308-9643 (pieper)

Pignolo@mail.med.upenn.edu

Let op: u kunt dokter Pignolo ook bereiken door hem via de onlinedienst USA Mobility een tekstbericht te sturen op zijn pieper. U doet dat op de volgende manier: ga naar de website [www.usamobility.com](http://www.usamobility.com), klik op "Send a Message" (stuur een bericht), voer het piepernummer van dokter Pignolo in, type een kort bericht en uw contactgegevens in en verstuur het bericht door op "Submit" (zend) te klikken.

U vindt in hoofdstuk 28, "Medisch specialisten wereldwijd", een volledige lijst met de contactgegevens van artsen over de gehele wereld.

De meeste noodsituaties waarmee mensen met FOP te maken krijgen, staan los van hun ziekte en zijn niet anders dan die van andere mensen. Het is echter wel zo dat men bij de behandeling rekening moet houden met de speciale behoeften van een FOP-patiënt.

De volgende eenvoudige regels zijn van toepassing:

- Intramusculaire injecties moeten vermeden worden, omdat deze een flare-up kunnen veroorzaken.
- Het is veilig om medicatie, indien nodig, intraveneus (in een ader) toe te dienen.
- Men dient speciale voorzorgsmaatregelen te treffen om onnodig letsel te voorkomen, zoals het vermijden van operaties die niet medisch noodzakelijk zijn.

### **Als een operatie noodzakelijk is**

Over het algemeen leiden operaties tot een verergering van FOP, omdat ze het lichaam aanzetten tot het aanmaken van meer bot. Maar in sommige noodsituaties, zoals een blindedarmontsteking of een acute galblaasontsteking, kan een operatie onvermijdelijk zijn. Hoewel een dergelijke operatie tot een flare-up kan leiden, kan de levensbedreigende aard van de situatie de ingreep rechtvaardigen.

U kunt de onderstaande richtlijnen volgen als er in geval van nood een operatie moet worden uitgevoerd (dit is een aangepaste versie van de richtlijnen die eerder in dit boek zijn genoemd):

- Houd rekening met de kans op nieuwe botvorming na letsel van, of een operatie aan het bewegingsapparaat.
- Vermijd letsel van het bewegingsapparaat.
- Nogmaals: vermijd intramusculaire injecties, zoals plaatselijke verdovingen.
- Zorg dat men bij de planning en uitvoering van een operatie zorgvuldig rekening houdt met mogelijke ademhalingsproblemen.

Bij algehele anesthesie of narcose, het soort verdoving dat bij mensen met FOP wordt geadviseerd, wordt iemand in een toestand van bewusteloosheid gebracht, waarbij hij of zij geen pijn voelt en zich niet bewust is van wat er gebeurt. Vaak wordt een narcose in de vorm van een ingeademd gas toegediend. Een algehele anesthesie of narcose is bijzonder riskant voor mensen met FOP en daarom moet men speciale voorzorgsmaatregelen treffen. Het overrekken van de kaakspieren tijdens de intubatie (het inbrengen van een beademingsbuis in de luchtpijp) kan de spieren en gewrichten van de kaak beschadigen en flare-ups veroorzaken. Er kunnen ook ademhalingscomplicaties optreden als de stembanden zich sluiten als reactie op pijn, speekselafscheiding of bloedingen. Hoewel dit voor iedereen een potentieel levensbedreigende situatie vormt, geldt dat nog in sterkere mate voor iemand met FOP.

Als de kaak is vastgegroeid, kan het gebeuren dat een normale intubatie niet mogelijk is. Een alternatief is in dat geval een wakkere fiberoptische nasale intubatie. De anesthesioloog leidt bij deze procedure een fibroscoop (een soort heel kleine medische camera die binnenin het lichaam kan kijken) door de neus naar binnen. Daarmee kan hij of zij de luchtwegen zichtbaar maken, terwijl de patiënt wakker is (een volledige sedatie wordt bij mensen met FOP afgeraden vanwege het risico op luchtweg- en/of ademhalingsproblemen en andere complicaties).

Zodra de luchtwegen van de patiënt zichtbaar zijn gemaakt en de beademingsbuis is geplaatst, kan de narcose worden toegediend. Onthoud wel dat een fiberoptische intubatie alleen door een gekwalificeerd anesthesioloog uitgevoerd mag worden die ervaring heeft met deze techniek.

Voor vragen met betrekking tot anesthesie kan het personeel van de afdeling spoedeisende eerste hulp terecht bij dokter Zvi Grunwald via telefoonnummer +1-215-955-6161, of e-mail [zvi.grunwald@jefferson.edu](mailto:zvi.grunwald@jefferson.edu). Dokter Grunwald heeft ruime ervaring met anesthesie bij mensen met FOP.

## Hoe gaat u om met andere letsels?

Als er sprake is van een letsel (bijvoorbeeld een verstuiking of pijn na vallen of stoten) waarbij het niet direct nodig is om naar de eerstehulp post of de dokter te gaan, leg dan zo snel mogelijk ijs op de plaats van het letsel. IJs helpt de ontsteking en zwelling te verminderen en kou is een goede natuurlijke pijnstillert. Volg de onderstaande "RICE"-procedure om het genezingsproces te bevorderen:

RICE staat voor...

R	Rust	Beweeg het geblesseerde lichaamsdeel zo weinig mogelijk
I	IJs	Koel met ijs
C	Compressie	Oefen lichte druk uit op het geblesseerde lichaamsdeel
E	Elevatie	Leg het lichaamsdeel omhoog om de zwelling te verminderen

Koelen met ijs heeft het meeste effect als dat binnen 48 uur na het oplopen van het letsel gebeurt. Als de ontsteking en pijn met koelen niet verdwijnen, zult u moeten inschatten of het alleen om een letsel gaat, of het letsel zich tot een flare-up heeft ontwikkeld. Helaas is dat niet altijd even gemakkelijk en zult u op uw eigen oordeel moeten leren vertrouwen. Als u denkt dat het om een letsel gaat, is de beste aanpak over het algemeen dat u gewoon doorgaat met het als een letsel te behandelen. Maar als u vermoedt dat er sprake is van een flare-up, volg dan de adviezen op uit hoofdstuk 6, "De behandelmogelijkheden bij FOP".

Als een letsel van zacht weefsel het functioneren van een arm of been in gevaar dreigt te brengen, dan kunt u ook een korte 3-daagse kuur met prednison overwegen. Mocht er een flare-up optreden, dan kunt u de symptomen behandelen zoals beschreven is in hoofdstuk 6, "De behandelmogelijkheden bij FOP", of in meer detail in *The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations*. Gebruik geen prednison na een lichte val of stoot.

## 8.

### De behandeling van acute en chronische pijn

*Mensen met FOP hebben tijdens flare-ups vaak pijn, doordat het nieuwe bot de spieren en het bindweefsel binnendringt. Sommige mensen, en vooral diegenen die in een wat verder gevorderd stadium van FOP zijn, hebben ook chronische pijn, oftewel pijn die niet meer weggaat. Niet iedereen heeft echter chronische pijnklachten. In dit hoofdstuk maakt u kennis met de beginselen van de pijnbestrijding, zodat u samen met uw medisch deskundigen naar een manier kunt zoeken om de pijn onder controle te houden en uw leven draaglijker te maken.*

#### Inleiding

De doelen van pijnbestrijding kunnen kort worden samengevat: het verminderen van de pijn, het verbeteren van iemands vermogen om te functioneren en de dingen te doen die hij of zij graag doet, en het verbeteren van de kwaliteit van leven. Helaas is het niet altijd gemakkelijk om pijn, en vooral chronische pijn, te bestrijden. Daarom is het belangrijk dat u weet welke behandelingen er mogelijk zijn en dat u samenwerkt met medisch deskundigen om tot een oplossing te komen die voor u werkt.

Maar eerst een korte opmerking over het taalgebruik (maakt u zich geen zorgen, dit wordt geen taalles!): in dit hoofdstuk worden regelmatig voornaamwoorden zoals "onze" of "u" (of "uw" kind) gebruikt. Met "onze" wordt vaak bedoeld op zaken die ons allemaal aangaan, of we nu FOP hebben of niet. De termen "u" en "uw kind" hebben betrekking op het omgaan met pijn of de samenwerking met medisch deskundigen. Soms wordt "u" ook gebruikt om aan te geven dat pijn naast die ene persoon ook het hele gezin kan treffen en dat het gehele gezin betrokken kan zijn bij het vinden van de beste behandeling.

*De informatie in dit hoofdstuk is bedoeld als aanvulling en niet als vervanging voor het advies of de informatie van een medisch deskundige.*

#### Onthoud de volgende zaken

Als u op zoek gaat naar een pijnbehandeling, onthoud dan het volgende:

- Zoek zo snel mogelijk hulp, vóórdat de pijn ondraaglijk wordt.
- Houd eventueel een pijndagboek bij dat u kunt laten zien aan de arts van uw kind (of uzelf). U kunt verderop in dit hoofdstuk meer lezen over het bijhouden van een pijndagboek.
- Maak voordat u naar een afspraak met een arts gaat, een lijst met vragen en geef de arts informatie over FOP (de FOP-behandelrichtlijnen, uw persoonlijke "Medical World Binder", deze FOP-leidraad). Op deze manier kunt u de beschikbare tijd van uw arts zo efficiënt mogelijk gebruiken.
- Accepteer hulp van uw naasten.
- Neem eventueel een familielid of vriend(in) mee naar uw afspraken. Hij of zij kan u bijstaan en u helpen met het onthouden van details.

- Zorg ervoor dat u iemand van uw medische zorgteam telefonisch kunt bereiken, mocht u vragen hebben over uw medicatie of andere zaken.
- Zorg dat u weet welke behandelingen er mogelijk zijn.
- Probeer positief te blijven: uw houding en verwachtingspatronen spelen een belangrijke rol.
- Leer uzelf ontspannen. Lichaam en geest zijn met elkaar verbonden – onze emoties zijn van invloed op hoe we onszelf lichamelijk voelen. Ontspanning helpt de spierspanning te verminderen en richt onze gedachten op de dingen die we wel onder controle hebben.
- Blijf zo actief mogelijk. Dit helpt om uw aandacht van de pijn af te leiden. Het geeft u ook het gevoel meer controle over uw eigen leven te hebben.
- Stel uzelf realistische doelen. We moeten allemaal eerst leren lopen, voordat we kunnen rennen. Zo is ook pijnbestrijding vaak een proces dat tijd kost.

### **Wat zijn de mogelijkheden en waar kunt u terecht voor hulp?**

De American Pain Foundation (Amerikaanse pijnstichting) verwoordt het als volgt: "Pijn is een complex probleem en is voor ieder individu uniek. Daarom zal uw zorgteam allerlei aspecten van uw pijn en uw dagelijkse leven in overweging nemen, alvorens een behandeling te adviseren." Men houdt bijvoorbeeld rekening met het soort pijn: gaat het om acute pijn, die voortkomt uit een bestaand letsel of probleem, of is het chronische pijn die niet meer weggaat? Ook wordt gekeken naar de intensiteit van de pijn, de lichamelijke conditie, de levensstijl en welke voorkeuren iemand heeft voor een bepaalde behandeling.

Sommige pijnklachten kunnen door uw eigen huisarts worden behandeld. Het is daarom altijd goed om daar te beginnen. Als de pijn moeilijker te behandelen is, kan men u doorverwijzen naar een medisch deskundige die gespecialiseerd is in pijnbestrijding. Dat kan een neuroloog of anesthesioloog zijn, of soms een psychiater. Men kan u ook naar een pijnkliniek doorverwijzen, een kliniek die gespecialiseerd is in de bestrijding van pijn. Pijn kan met medicijnen worden behandeld, maar ook door de levensstijl te veranderen, beter leren om te gaan met de gevolgen van pijn ("coping"), counselling of complementaire en/of geïntegreerde geneeskunde.

U kunt op de volgende manieren te werk gaan om een pijnspecialist te vinden:

- Vraag uw arts of hij of zij u doorverwijst naar een pijnspecialist.
- Vraag familie of vrienden die bekend zijn met pijnklachten of zij u suggesties kunnen geven.
- Neem contact op met het grootste ziekenhuis in uw omgeving.
- Doe navraag bij instellingen en organisaties voor de gezondheidszorg van de landelijke, provinciale en gemeentelijke overheden.
- Neem contact op met een hospice.
- Neem contact op met een beroepsvereniging van pijnspecialisten. Twee van zulke verenigingen (in de Verenigde Staten) zijn:

American Academy of Pain Medicine  
[www.painmed.org](http://www.painmed.org)

tel.: +1-847-375-4731  
of  
American Pain Society  
www.ampainsoc.org  
tel.: +1-847-375-4715

- Neem contact op met een organisatie die informatie verschaft over het omgaan met pijn. In de Verenigde Staten is dat bijvoorbeeld:

American Chronic Pain Association  
www.theacpa.org  
tel.: +1-800-533-3231  
of  
American Pain Foundation  
www.painfoundation.org  
tel.: +1-888-615-PAIN (7246).

Neem, zodra u een pijnspecialist hebt gevonden, contact op met zijn of haar praktijk, zodat u kunt vragen welke aanpak men bij de pijnbehandeling gebruikt. Maak een afspraak als u denkt dat uw kind (of u) met deze aanpak geholpen kan worden. Lees voordat u naar uw afspraak gaat, ook de rest van dit hoofdstuk. U leert hier meer over de mogelijke behandelingen, zodat u tijdens uw gesprek goed op de hoogte bent van de manieren waarop uw pijn of die van uw kind het best behandeld kan worden.

## **Factoren die samenhangen met pijn**

Pijn heeft invloed op onze gevoelens en onze gevoelens hebben weer invloed op onze pijnbeleving. Met andere woorden, pijn kan ons gestrest, ongelukkig of ongerust laten voelen. En als we ons zorgen maken of onszelf ongelukkig voelen, kan dat de genezing in de weg staan of de pijn verergeren. Onze kennis over pijn wordt steeds groter, waardoor artsen zich inmiddels ook realiseren dat het beïnvloeden van emoties kan helpen bij de behandeling van pijn.

Er bestaan verschillende methoden die mogelijk helpen bij de pijnbestrijding door onze gevoelens te beïnvloeden. Voorbeelden hiervan zijn:

- Ontspanningstherapie – het beoefenen van bepaalde vormen van meditatie, waardoor u zich bewuster wordt van uw ademhaling; hierbij kan geleide visualisatie worden toegepast (ontspanningstechniek waarbij men zich een voorstelling maakt van prettige situaties)
- Biofeedbacktechnieken – met behulp van speciale apparatuur die de hersenactiviteit, bloeddruk, spierspanning en hartfrequentie meet, leert u wat uw reacties op stress zijn. De training helpt u daarna om bepaalde patronen te veranderen die tot pijn kunnen leiden.
- Gedragstherapie – het veranderen van gedragingen en gewoonten die kunnen bijdragen aan pijn.
- Stressmanagement – het leren om een vaste routine te volgen (niet weten wat men kan verwachten, kan stress veroorzaken). Zoek een activiteit die u leuk vindt en maak die onderdeel van

uw vaste dagelijkse bezigheden. Praat positief over dingen en geniet van de leuke gebeurtenissen in uw leven, hoe klein deze ook mogen zijn. Denk aan de mensen die uw leven aangenaamer maken. Leer met de dag te leven en probeer negatieve gedachten uit te bannen.

- Counselling (psychosociale begeleiding, individueel of samen met het gezin, want pijn beïnvloedt vaak ook het gezinsleven) – pijn kan tot gevoelens van uitzichtloosheid, angst en boosheid leiden. Soms kan het helpen om met een professionele counsellor te praten. Als u op zoek gaat naar een counsellor, probeer dan iemand te vinden die ervaring heeft met pijnbestrijding.

## Complementaire geneeswijzen

De reguliere westerse geneeskunde begint steeds meer belangstelling te krijgen voor de combinatie van conventionele medische behandelingen met andere vormen van therapie, iets wat complementaire of geïntegreerde geneeskunde wordt genoemd. Het National Institutes of Health, het Amerikaanse federale instituut voor medisch onderzoek, heeft pas geleden het National Center for Complementary and Alternative Medicine (landelijk centrum voor complementaire en alternatieve geneeskunde) geopend, een centrum dat dit soort therapievormen helpt evalueren. Veel van deze therapieën zijn holistisch van aard, wat betekent dat ze zich niet alleen op de lichamelijke aspecten, maar ook op de geestelijke en spirituele aspecten van iemand richten.

Voor meer informatie hierover kunt u contact opnemen met dit centrum via:

National Center for Complementary and Alternative Medicine  
tel.: +1-888-644-6226  
[www.nccam.nih.gov/health](http://www.nccam.nih.gov/health)

Overleg met uw arts voordat u complementaire en alternatieve geneeswijzen gaat gebruiken.

Als u interesse in deze geneeswijzen hebt, kunnen de onderstaande suggesties u helpen bij uw beslissing welke therapievorm het best bij u past en hoe u een behandelaar kunt vinden:

- Vraag uw arts of hij of zij iemand kan aanbevelen. Een ziekenhuis of medische faculteit in de buurt beschikt misschien over een lijst met behandelaars of kan iemand aanbevelen. Er zijn ook ziekenhuizen die een centrum voor geïntegreerde of complementaire geneeskunde hebben of die gespecialiseerde behandelaars in dienst hebben.
- U kunt contact opnemen met een beroepsvereniging van het soort behandelaar waarnaar u op zoek bent. U kunt eventueel de volgende (Amerikaanse) bronnen raadplegen:
  - International Association of Healthcare Practitioners  
tel.: +1-800-311-9204  
[www.iahp.com/pages/search/index.php](http://www.iahp.com/pages/search/index.php)  
(geeft een overzicht van behandelaars die gespecialiseerd zijn in de verschillende soorten therapieën)
  - [dirlin.nlm.nih.gov](http://dirlin.nlm.nih.gov)

(biedt informatie over allerlei beroepsverenigingen)

- o [www.amtamassage.org](http://www.amtamassage.org)

tel.: +1-877-905-2700

(geeft een overzicht van behandelaars die zijn aangesloten bij de American Massage Therapy Association (Amerikaanse vereniging van massagetherapeuten) en laat zien welke vormen van massage zij toepassen)

*Als u op internet gaat zoeken, wees dan niet te specifiek in het opgeven van uw locatie. Als u in plaats van uw stad bijvoorbeeld uw provincie of land invoert, levert dat meer zoekresultaten op en vindt u misschien een behandelaar in uw omgeving die u niet had gevonden als u op uw stad had gezocht. U kunt via internet ook meer te weten komen over de vormen van therapie en de beschikbare behandelaars in uw omgeving.*

- In veel Amerikaanse staten zijn er instanties die vergunningen verlenen aan behandelaars die bepaalde vormen van therapie geven. Voor meer informatie over de regelgeving op dit gebied kunt u contact opnemen met een regionale of gemeentelijke gezondheidsdienst.

Zodra u enkele behandelaars hebt gevonden, kunt u hen bellen en de onderstaande vragen aan hen voorleggen. Leg ook zo eenvoudig mogelijk uit wat FOP is, zodat ze beter begrijpen wat u nodig hebt. U kunt bijvoorbeeld vertellen dat FOP ervoor zorgt dat er bot in de spieren en het bindweefsel groeit en dat dit de beweeglijkheid ernstig kan beperken.

Hieronder vindt u een lijst met vragen die u aan een behandelaar of therapeut kunt voorleggen:

- Welke opleiding hebben ze gevolgd? Hoeveel jaar voeren ze hun praktijk al?
- Welke aandoeningen behandelen ze over het algemeen? Vraag of ze verwachten dat hun therapie u zal helpen en of ze het wel zien zitten om u te behandelen. De behandeling van iemand met FOP kan namelijk om meer creativiteit vragen dan bij een gemiddelde patiënt het geval is (u zou uit uw gesprekken moeten kunnen opmaken hoe inschikkelijk iemand is).
- Is er een website waarop u meer informatie kunt vinden? Hebben ze een brochure?
- Hoe lang duurt een sessie en wat zijn de kosten? In de meeste gevallen worden de kosten van deze therapieën niet door uw verzekering gedekt.
- Hoe vaak is de bedoeling dat de sessies plaatsvinden? Hoe lang van tevoren moet u normaalgesproken uw afspraken maken?
- Vraag of de praktijk toegankelijk is voor rolstoelen, als dat van toepassing is. U kunt eventueel vragen of de behandelaar bereid is u thuis te bezoeken. Sommigen zullen dat doen, anderen niet, en meestal zijn hier extra kosten aan verbonden.
- Vraag wat voor een massagetafel wordt gebruikt. Is deze bijvoorbeeld in hoogte verstelbaar en dus gemakkelijker voor u te gebruiken? Indien men u aan huis wil bezoeken, is de behandelaar dan bereid eventueel een bed te gebruiken, aangezien veel draagbare massagetafels niet in hoogte verstelbaar zijn?
- Vraag wat u tijdens uw eerste afspraak te wachten staat.



*Een belangrijke opmerking: u moet de behandelaar erop wijzen dat hij of zij zo voorzichtig mogelijk met u (of uw kind) omgaat, zonder dat de behandeling aan effectiviteit verliest. Het is ook goed om na het eerste bezoek voor uzelf te bepalen of u zich op uw gemak voelt bij deze behandelaar en of u het idee hebt dat de behandeling u inderdaad zou kunnen helpen. U kunt dat vaak pas goed bepalen, nadat u een behandelsessie hebt gehad. De therapievorm kan bijvoorbeeld wel geschikt zijn, maar de behandelaar niet, of juist andersom.*

## **Pijndagboek**

Een pijndagboek kan een nuttig instrument bij de pijnbestrijding zijn. Het helpt u bepalen op welke momenten de pijn ernstig is en wat de pijn lijkt te verminderen. Maakt u zich geen zorgen over hoe vaak u moet schrijven. Het geeft niets als u een paar dagen mist, doordat u zich niet fit genoeg voelt om te schrijven – begin er gewoon weer aan als u daar klaar voor bent of vraag misschien een vriend(in) of familielid om u te helpen.

Noteer de datum en het tijdstip van elke aantekening. U kunt de onderstaande vragen als leidraad gebruiken bij het beschrijven van uw gevoelens:

- Waar doet het pijn?
- Hoe voelt de pijn aan?
- Was de pijn er al toen u (of uw kind) wakker werd, of begon het later?
- Verandert de pijn in de loop van de dag?
- Wat maakt de pijn minder of juist erger?
- Welke medicijnen gebruikt u (of uw kind)? Helpen deze?
- Hebt u (of uw kind) moeite met slapen?
- Kunt u door de pijn bepaalde activiteiten niet of minder doen?
- Belemmert de pijn het eten?

U kunt een pijndagboek ("pain journal") en andere hulpmiddelen downloaden via de website van de American Pain Foundation (Amerikaanse pijnstichting), [www.painfoundation.org](http://www.painfoundation.org). Kijk voor meer informatie onder "Publications" in het menu.

## **Tot besluit**

Het valt niet mee om pijn te begrijpen en hier op de juiste wijze mee om te gaan. Maar blijf volhouden tot u een manier hebt gevonden om uw pijn effectief te bestrijden. U kunt op vele plaatsen hulp vinden en een daarvan is de American Pain Foundation (Amerikaanse pijnstichting). We hebben voor dit hoofdstuk gebruik gemaakt van de informatie uit meerdere bronnen, maar één bijzonder nuttige bron was het boekje *Treatment Options: A Guide for People Living with Pain* (Behandel mogelijkheden: een gids voor mensen die met pijn leven) van de American Pain Foundation. In dit boekje vindt u allerlei hulpmiddelen en informatie voor mensen met pijn. U kunt het downloaden via "Publications" in het menu op de website van deze stichting, [www.painfoundation.org](http://www.painfoundation.org), of opvragen via telefoonnummer +1-888-615-PAIN (7246).

Nog meer informatie kunt u vinden in de onderstaande boeken, die verkrijgbaar zijn via Amazon.com. De beschrijvingen zijn afkomstig van Amazon.com en de uitgevers van de boeken.

- Barksy, Arthur J. en Deans, Emily C. *Stop Being Your Symptoms and Start Being Yourself: The 6 Week Mind-Body Program to Ease Your Chronic Symptoms* (Laat u niet langer door uw symptomen beheersen, maar wees vanaf nu uzelf: een mind-body-programma van 6 weken om uw chronische verschijnselen te verminderen). Arthur Barksy, psychiater en pionier op het gebied van de mind-body-geneeskunde, heeft ontdekt dat mensen de manier waarop zij hun ziekteverschijnselen ervaren, sterk kunnen beïnvloeden door anders over hun ziekte te gaan denken. Aan de Harvard Medical School ontwikkelde Barksy het programma *Stop Being Your Symptoms and Start Being Yourself*, dat erop is gericht de symptomen van allerlei chronische ziekten te boven te komen. Dit baanbrekende programma leert patiënten door middel van honderden oefeningen, opdrachten en patiëntenvoorbeelden de vijf psychologische factoren onder de knie te krijgen die chronische ziekteverschijnselen in stand houden. Uw symptomen zullen misschien niet helemaal verdwijnen, maar u kunt ze wel onder controle krijgen, in plaats van dat ze u in de greep houden – uw pijn, vermoeidheid, slapeloosheid en zorgen worden weer beheersbaar. U kunt uw symptomen verlichten, er op een nieuwe manier mee leren omgaan en u kunt meer doen om te voorkomen dat uw symptomen uw leven van zijn betekenis en plezier beroven.
- Caudill, Margaret A. *Managing Pain Before It Manages You* (Beheers uw pijn, voordat deze u gaat beheersen). "Het verhaal van Margaret Caudill is inzichtelijk en glashelder en geeft blijk van een groot inlevingsvermogen in mensen die pijn lijden. Ze bezit de gave om relevante informatie helder en beknopt te bespreken en tegelijkertijd te anticiperen op eventuele misvattingen en bedenkingen van de lezer, iets waar ze in het boek voortdurend op ingaat. Het boek kan door mensen met chronische pijn als een opzichzelfstaande methode gebruikt worden, maar ook als aanvulling op een behandeling door een professional. Als men het nauwgezet volgt, zal het boek zeker een verschil kunnen maken in het leven van mensen met allerlei chronische pijnklachten. Margaret Caudill heeft een voortreffelijk boek geschreven dat een norm stelt voor alle toekomstige uitgaven die op mensen met chronische pijn zijn gericht."
- Cochran, Robert T, Jr. *Understanding Chronic Pain: A Doctor Talks to His Patients* (Inzicht in chronische pijn: een arts in gesprek met zijn patiënten). Dit is een persoonlijk verslag, een weergave van mijn tocht langs de slachtoffers van chronische pijn en de ontdekkingen die uit die ontmoetingen zijn voortgekomen. Ik schrijf voor artsen, verpleegkundigen, therapeuten en zorgverleners, maar ik schrijf vooral ook voor u, die ziek is. Ik begrijp u heel goed, misschien wel beter dan wie ook op deze wereld. Ik heb geduldig en met aandacht naar uw verhalen geluisterd en u hebt me daarvoor enorm beloond. U hebt me uw diepste gedachten en angsten toevertrouwd, en uw herinneringen aan de vreselijke ervaringen die zo vaak ten grondslag liggen aan chronische pijn. Ik heb duizenden van u behandeld en ik geloof dat ik uw ziekte tot op zekere hoogte begrijp. Ik bied u een serie verhalen aan over mensen zoals u, die aan chronische pijn lijden. Uit deze verhalen heb ik bepaalde conclusies getrokken. Sommige conclusies zijn gedurfd en getuigen van veel fantasie. Andere zijn verontrustend en beangstigend. Ze zullen niet allemaal op u van toepassing zijn, maar sommige zijn

dat zeker wel. Mijn hoop is dat u uw ziekte beter zult begrijpen, want alleen begrip kan ertoe leiden dat u uw ziekte overwint.

- Turk, Dennis en Frits, Winter. *The Pain Survival Guide: How to Reclaim Your Life* (Overlevingsgids bij pijn: hoe u weer grip op uw leven krijgt). Dit bewezen 10-stappenplan biedt hoop en verlichting aan mensen die aan chronische pijn lijden. Het laat zien hoe u door bepaalde gedragspatronen geleidelijk te veranderen veel beter in staat bent om met uw situatie om te gaan. De auteurs leren u "zich niet door uw lichaam te laten dwingen", waardoor uw leven weer de moeite waard wordt. Belangrijke lessen in dit boek gaan onder andere in op de volgende thema's: • ontsluiten van een aantal mythen over pijn en de verraderlijke manieren waarop pijn uw lichaam verleidt tot niet-constructief gedrag • doseren van uw activiteiten, waardoor u kracht opbouwt zonder te veel of te weinig te doen • leren hoe u zichzelf in een staat van diepe ontspanning kunt brengen, waardoor u weer van uw leven kunt genieten • omgaan met slaapproblemen en chronische vermoeidheid • verbeteren van uw relatie met familie en vrienden en het vragen om hulp • op een zodanige manier veranderen van gewoontegedrag dat dit uw pijn vermindert • tegengaan van de negatieve gedachten die vaak met pijn vergezeld gaan • herstellen van uw zelfvertrouwen en het geloof in uzelf • de kracht van het stellen van doelen, en van humor • omgaan met de onvermijdelijke terugvallen en tegenslagen nadat er verbeteringen zijn ingetreden. Met behulp van de opdrachten in het werkboek, het bijhouden van uw gedrag in een logboek en het lezen van de teksten die u worden aangedragen, kunt u deze lessen in uw dagelijks leven toepassen en leren hoe u ondanks de pijn toch een prima leven kunt leiden.

Er zijn nog vele andere boeken over pijnverlichting. Aan welke boeken u het meest zult hebben, hangt uiteraard af van uw persoonlijke voorkeuren. Maar hopelijk brengt de bovenstaande informatie u op wat ideeën.

## 9.

### Mond- en gebitsproblemen

*Wanneer de kaak door FOP wordt aangedaan, treden kwesties als eten en mondhygiëne extra op de voorgrond.*

#### Wanneer wordt de kaak aangedaan?

Het kaakgewricht (het temporomandibulair gewricht) is een van de gewrichten die meestal pas later door FOP worden getroffen. Echter, na een tandheelkundige behandeling of een letsel van de mond (bijvoorbeeld na een ongeluk of een verrekking van de kaakspieren), kan FOP de kaakspieren op elke willekeurige leeftijd aantasten. Bij een onderzoek gaf 71% van de FOP-patiënten aan dat ze voor hun 18e jaar last van beperkingen van het kaakgewricht hadden gekregen.

#### Preventieve mondzorg

Preventieve mondzorg, waarbij wordt geprobeerd gaatjes te voorkomen en de tanden en het tandvlees gezond te houden, is uiterst belangrijk voor mensen met FOP. Als de spieren en gewrichten van de kaak aan elkaar zijn gegroeid, kan het gebit niet overal gepoetst worden en heeft iemand een grotere kans op gebitsproblemen als gaatjes en tandvleesontstekingen. Een goede en regelmatige preventieve zorg helpt de kans op zulke problemen zo klein mogelijk te houden.

Hieronder volgen enkele richtlijnen:

- Mensen met FOP dienen op tijd en regelmatig de tandarts te bezoeken en daarbij ook instructies over de mondverzorging te krijgen. Mensen die hun mond nog volledig kunnen openen, kunnen met de gebruikelijke tandheelkundige instrumenten worden behandeld. Daarbij moet er wel speciaal op worden gelet dat de kaak niet wordt overrekt. Mensen bij wie de beweeglijkheid van het kaakgewricht is beperkt, kunnen zich beter tot een tandarts-specialist wenden. Dat kan bijvoorbeeld een tandarts bijzondere tandheeskunde zijn (gespecialiseerd in het behandelen van mensen met een handicap) of een parodontoloog (gespecialiseerd in aandoeningen van het tandvlees en kaakbot, die patiënten met allerlei ernstige gebitsproblemen behandelt). Deze mensen beschikken over een specialistische opleiding en apparatuur, waardoor ze beter kunnen voorzien in de speciale behoeften van iemand met FOP.
- U kunt overwegen om het gebit, voordat de kaak vastgroeit, te laten sealen. Sealen is het aanbrengen van een laagje speciaal materiaal – een sealant – op het kauwvlak van de kiezen om tandbederf te voorkomen. Sealen gebeurt meestal bij kinderen, maar kan, zolang de tandarts nog bij de kiezen kan komen, op elke leeftijd gedaan worden.
- Het is raadzaam om regelmatig te poetsen met een tandpasta met een hoge concentratie fluoride en daarnaast ook een fluoridegel of -spoeling te gebruiken. Ook wordt geadviseerd om een chloorhexidinespoeling te gebruiken. Chloorhexidine is een antibacterieel middel dat helpt gingivitis

(tandvleesontsteking) en tandbederf te voorkomen. Met een spoeling kunt u op plaatsen komen die door de vastgegroeide kaken anders moeilijk bereikbaar zouden zijn.

- Veel mensen vinden het prettig om een elektrische tandenborstel te gebruiken, bijvoorbeeld van Sonicare of Braun/Oral B. Iemand van wie de beweeglijkheid van de kaak is beperkt, kan met behulp van een elektrisch flossapparaat gemakkelijker flossen. Verder kan ook een elektrische monddouche (bijvoorbeeld van Waterpik) een praktisch hulpmiddel zijn.
- MI Paste (van het bedrijf GC America) is een nieuw product. Het is een pasta die het tandglazuur (het beschermende laagje op de tanden) remineraliseert, oftewel herstelt. Met name bij mensen die hun tanden niet goed kunnen poetsen, helpt dit tandbederf en tandvleesontsteking voorkomen. Gebruik dit product niet als u allergisch voor melkeiwitten bent.

## Eten

Het spreekt vanzelf dat het moeilijker wordt om voedsel in de mond te brengen, wanneer er extra bot in de spieren en het bindweefsel van de kaak groeit. Er zijn mensen met vastgegroeide kaken die nog voedsel kunnen eten dat in kleine stukjes is gesneden. Anderen kunnen alleen heel zacht voedsel of gepureerd voedsel eten. Zoals zo vaak bij FOP geldt, kan de manier waarop de spieren en gewrichten van de kaak vastgroeien per individu sterk variëren.

Soms kan het eten ook tijdelijk worden bemoeilijkt door een flare-up in het kaak- of kingebied, of wordt een flare-up juist verergerd door te eten. In deze gevallen kan het nodig zijn dat iemand met FOP speciale calorierijke voedingspreparaten, zoals Ensure of Boost, gebruikt om te voorkomen dat hij of zij te veel gewicht verliest. Als Ensure of Boost niet in uw land verkrijgbaar is, vraag dan aan uw arts welke voedingspreparaten wel beschikbaar zijn.

## Als er een manier bestaat om het te eten...

Als er een manier bestaat om iets te eten, dan zal iemand met FOP die waarschijnlijk ook vinden. Niemand wil tenslotte zijn of haar favoriete voedsel missen! De truc om met een vastgegroeide kaak te eten is leren creatief te zijn. Zo kan het soms praktisch zijn een keukenmachine, blender of staafmixer te gebruiken om het voedsel zo fijn te maken als nodig is.

Hier zijn enkele tips voor het fijnmaken van voedsel.

- Werk langzaam, want de messen van een keukenmachine gaan heel snel. Als u het voedsel "pulst" (de machine beurtelings stopt en weer aanzet), hebt u meer controle over hoe fijn het voedsel uiteindelijk wordt. Naarmate u dit vaker doet, zult u merken dat u leert hoe lang bepaalde soorten voedsel nodig hebben om de door u gewenste consistentie te krijgen.
- Maak een puree door met zoveel vloeistof te beginnen dat de messen ondergedompeld zijn. Hier kunt u bijvoorbeeld melk, room, bouillon, vruchtensap, jus of saus voor gebruiken. Water kan ook, maar dat kan de smaak wel flauwer maken. Voeg de vaste ingrediënten stukje bij beetje toe.

- Als u het voedsel vloeibaar wilt maken, gebruik dan gelijke hoeveelheden vast voedsel en vloeistof. Voeg, indien nodig, extra vloeistof toe. U moet zoveel vocht toevoegen dat de puree zo vloeibaar wordt dat deze bijvoorbeeld in een glas gegoten kan worden, of door een rietje opgezogen kan worden.
- Maak het voedsel fijn voordat u het verwarmt. Als u dat niet doet, moet de maaltijd na het fijnmaken misschien opnieuw worden opgewarmd.
- Als u een kant-en-klaarmaaltijd of diepvriesmaaltijd gebruikt, bereid deze dan zoals u dat normaal ook zou doen. Doe het voedsel daarna in een blender en voeg anderhalve kop melk of bouillon toe. Voeg voor wat extra smaak een beetje zout en peper, boter of zure room toe. Voeg, indien nodig, wat extra vocht toe. U kunt het uiteindelijke resultaat eventueel door een fijne metalen zeef halen. Probeer dingen uit! Vergeet niet dat dit een kwestie van leren is!

Als u op zoek bent naar recepten met zachte etenswaren die gemakkelijk te kauwen zijn, neem dan eens een kijkje in de volgende kookboeken. De omschrijvingen komen van de uitgevers en/of de website Amazon.com.

*The Dysphagia Cookbook: Great Tasting and Nutritious Recipes for People With Swallowing Difficulties* (Het dysfagiekookboek: heerlijke en voedzame recepten voor mensen met slikproblemen). Elayne Achilles.

- *The Dysphagia Cookbook* is een kookboek vol voedzame, overheerlijke recepten speciaal geschreven voor mensen die bij het eten beperkt worden door kauw- en slikproblemen. Alle recepten zijn gericht op het verbeteren van smaak, presentatie, structuur, aroma en kleur van het voedsel, want ook al bestaan er genoeg andere voedzame en vloeibare recepten, er zijn er maar weinig die aandacht aan deze aspecten van kwaliteit van leven besteden.
- *The Dysphagia Cookbook* heeft enkele unieke kenmerken die het een bijzonder nuttig en praktisch boek maken, bijvoorbeeld:
  - De consistentie van het voedsel wordt in drie categorieën ingedeeld, namelijk S (*soft*) voor zacht, G (*ground*) voor gemalen, en P (*puréed*) voor gepureerd.
  - Men geeft instructies en ideeën om recepten aan te passen, naargelang de ernst van de kauw- en slikproblemen.
  - Het boek geeft veel recepten met een internationaal karakter waarvoor geen moeilijk verkrijgbare ingrediënten nodig zijn.
  - Er is een lijst opgenomen met kant-en-klaarproducten die zijn getest op consistentie, smaak, kausgemak, verkrijgbaarheid en bereidingsgemak.
  - Uitleg over het benodigde keukengerei helpt koks bij hun nieuwe aanpak om voedsel te bereiden voor mensen met slikproblemen.
  - De insteek van het boek is eerder praktisch dan medisch.
- Het ritueel van eten geeft vorm en betekenis aan ons leven. Vaak wordt de maaltijd in een prettige omgeving genuttigd, waarbij we levendige gesprekken voeren in gezelschap van geliefden en vrienden. *The Dysphagia Cookbook* probeert de vreugde en waardigheid die in een maaltijd liggen

besloten, terug te geven aan mensen die op de een of andere manier in die genoegens worden beperkt.

*Easy-to-Swallow, Easy-to-Chew Cookbook: Over 150 Tasty and Nutritious Recipes for People Who Have Difficulty Swallowing* (Het makkelijke-slik-en-kauwkookboek: ruim 150 smakelijke en voedzame recepten voor mensen die problemen hebben met slikken). Donna L. Weifhofen, JoAnne Robbins, Paula A. Sullivan

- Eten is een hele opgave voor de miljoenen mensen voor wie kauwen en slikken door ouderdom of ziekte een probleem is geworden. *The Easy-to-Swallow, Easy-to-Chew Cookbook* geeft ruim 150 voedzame recepten die het eten plezieriger en bevredigender maken voor iedereen met slik- of kauwproblemen. Het boek geeft ook nuttige tips en methoden die het eten gemakkelijker maken voor ouderen en mensen met ziekten als Parkinson, aids of kanker in het hoofd-halsgebied.

*The I-Can't-Chew Cookbook: Delicious Soft Diet Recipes for People with Chewing, Swallowing, and Dry Mouth Disorders* (Het ik-kan-niet-kauwenkookboek: heerlijke recepten met zacht voedsel voor mensen met kauw-, slik- en droge-mondklachten). J. Randy Wilson.

- Dit kookboek van J. Randy Wilson is uniek en enig in zijn soort. Het is een onschatbare aanwinst voor de kookboekenverzameling van iedere thuiskok die maaltijden voor mensen met kauwklachten bereidt. Dat kunnen mensen zijn met klachten aan het kaakgewricht (temporomandibulair gewricht), of mensen die problemen hebben door een beroerte, ALS, de ziekte van Alzheimer of lupus erythematoses, of die herstellende zijn van een operatie aan het hoofd-halsgebied of mond- of keelkanker. Randy Wilson maakte gebruik van zijn liefde voor koken en zijn culinaire vaardigheden toen zijn vrouw klachten aan het kaakgewricht kreeg en daarvoor geopereerd moest worden. Volgens haar arts zou ze zes maanden lang op zacht voedsel moeten leven. Randy nam de uitdaging aan en bedacht allerlei zachte, voedzame en aantrekkelijke recepten voor zijn vrouw en gezin, wat resulteerde in zijn *I-Can't-Chew Cookbook*. Het is geen receptenboek voor vloeibare voeding geworden en ook geen blenderkookboek. In plaats daarvan presenteert het 200 zachte en smakelijke recepten voor stoofschotels, soepen, hoofdgerechten, bijgerechten, drankjes en nagerechten. Aanraders zijn de inleidende hoofdstukken over voedingsleer en adviezen over hoe men het maximale uit een maaltijd kan halen. U vindt hier onder andere tips voor het verbeteren van de maaltijdbeleving en het aanpassen van voedingsmiddelen aan een dieet met zachte voeding bij slik- en/of kauwproblemen. Het *I-Can't-Chew Cookbook*, aangevuld met een informatief voorwoord van kaakchirurg Mark A. Piper, is een must voor iedereen die op zoek is naar voedzame en lekkere gerechten voor mensen met een slik- of kauwprobleem.

*So What If You Can't Chew, Eat Hearty!: Recipes and a Guide for the Healthy and Happy Eating of Soft and Pureed Foods* (Hoezo kunt u niet kauwen? Geniet van een stevige maaltijd! Recepten en een gids voor gezond en lekker eten van zachte en gepureerde voeding). Phyllis Z. Goldberg.

- Voor wie is aangewezen op een dieet met zacht of gepureerd voedsel, is dit boek de sleutel tot een goede maaltijd. Het verschaft onmisbare informatie over de bereiding van aantrekkelijke, smaakvolle en voedzame maaltijden aan mensen die kauwproblemen hebben als gevolg van een mondinfectie, kaakletsel of een kaakreconstructie, de behandeling van mondkanker of een ingrijpende tandheelkundige behandeling. In de inleidende hoofdstukken wordt uitgelegd hoe u optimaal gebruik kunt maken van blenders en op welke manieren u met de verschillende mondproblemen kunt omgaan. Vervolgens geeft de auteur ruim 100 gedetailleerde recepten voor het bereiden van vlees/vis/gevogelte, soepen, fruit en groenten, drankjes, eieren/kaas/yoghurt, nagerechten en complete maaltijden. Een paar typische voorbeelden van recepten zijn Potage Saint Germain, kip met champignons en abrikozenmousse. De beschreven gerechten zijn in de keuken allemaal op smaak en bereidingsgemak getest. Bij elk recept staan de calorische waarde en het eiwitgehalte vermeld en ook worden er suggesties voor het samenstellen van een dagelijks menu gegeven.

*Whipping a Whopper* (Gemalen broodje hamburger). Nancy Sando.

- Dit boekje is geschreven door een vrouw met FOP en biedt tips en recepten voor het bereiden van voedsel voor mensen met vastgegroeide kaken. Het is verkrijgbaar via de internationale FOP-stichting, IFOPA. Kijk voor meer informatie op [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org) of bel naar +1-407-365-4194.

## Het scheppen van extra ruimte

Als de kaak in zeer extreme mate is vastgegroeid, kan de FOP-patiënt een tandarts of tandarts-prothetist raadplegen over het laten beslijpen van de tanden ("contouring"). Het beslijpen van de tanden is een pijnloze ingreep waarbij een heel klein stukje van het tandglazuur wordt verwijderd. Normaalgesproken doet men dit om cosmetische redenen, maar bij iemand met FOP kan deze methode worden gebruikt om de mondopening iets te vergroten. Een tandarts of tandarts-prothetist kan voor u bepalen hoeveel tandglazuur er veilig verwijderd kan worden om de mondopening zo groot mogelijk te maken, maar waarbij de cosmetische gevolgen zo veel mogelijk beperkt blijven.

Voorafgaand aan de ingreep wordt er een röntgenfoto genomen, zodat men van elke tand kan bepalen wat de grootte en positie van het tandmerg (het binnenste van de tand, waar de zenuwen en bloedvaten lopen) is. Als het tandglazuur te dun is of het tandmerg te dicht aan het tandoppervlak ligt, is het niet verstandig om de tanden te laten beslijpen. Het belangrijkste risico bij deze ingreep is dat er te veel tandglazuur wordt verwijderd, waardoor de tanden gevoelig worden voor warmte of kou.

De ingreep kan het best in fasen worden uitgevoerd. Zo kan men de behandelingen kort houden en wordt overbelasting van de kaak vermeden. Bovendien maakt deze aanpak het ook mogelijk om de situatie heel nauwkeurig te beoordelen, waardoor eventuele problemen voorkomen kunnen worden.



Mensen die veel gewicht verliezen en daardoor gezondheidsproblemen krijgen, kunnen overwegen om selectief tanden laten verwijderen. Dit is een grote ingreep die vraagt om een deskundig team van tandartsen en anesthesiologen.

### **Het beperken van de risico's bij tandheelkundige ingrepen – een goed begin**

Als iemand met FOP een tandheelkundige ingreep moet ondergaan, is het goed om eerst een team van deskundigen samen te stellen. Dat betekent dat er een tandarts of kaakchirurg gezocht moet worden die bereid is naar u te luisteren en begrijpt welke bijzondere uitdagingen FOP inhoudt. Bij voorkeur is dit iemand die al eerder mensen met een vastgegroeide kaak heeft behandeld, zeker als het te behandelen gebied moeilijk toegankelijk is. Uw tandarts kan u, als het goed is, doorverwijzen naar de meest geschikte persoon. Het verdient serieuze overweging om de ingreep in een ziekenhuis te laten doen. De beste locatie is een groot medisch centrum waar men gewend is om traumapatiënten te behandelen met complicaties die lijken op de problemen die FOP-patiënten soms hebben (zoals bewegingsbeperkingen van de kaak of mogelijke ademhalingsproblemen tijdens anesthesie). Men is in dit soort instellingen, beter dan in een gewone praktijk, in staat om met eventuele complicaties tijdens de ingreep om te gaan.

### **Het beperken van de risico's bij tandheelkundige ingrepen – anesthesie**

Tijdens een tandheelkundige behandeling wordt een patiënt meestal verdoofd, zodat de ingreep zonder pijn kan worden uitgevoerd. De meeste mensen die geen FOP hebben, krijgen over het algemeen een plaatselijke verdoving die direct in het te behandelen gebied wordt toegediend. *Mensen met FOP mogen echter niet in alle gevallen een plaatselijke verdoving hebben.*

Laten we het eerst hebben over de gevallen waarin een plaatselijke verdoving wél mag. Voor het verdoven van de voorste boven- en ondertanden (voorin de mond) kan infiltratieanesthesie worden toegepast. Bij deze methode injecteert de tandarts een plaatselijk verdovingsmiddel in het zachte weefsel naast de tand die wordt behandeld. Voor het verdoven van de achterste kiezen (molaren) in de bovenkaak kan ook infiltratieanesthesie worden gebruikt, óf een "zenuwblok" (geleidingsanesthesie). Voor mensen met FOP is een plaatselijke verdoving door middel van infiltratieanesthesie echter de veiligste methode.

Bij een ingreep aan de achterste kiezen (molaren) in de onderkaak is het gebruikelijk om de plaatselijke verdoving in de vorm van een *intramusculaire* injectie toe te dienen. *Intramusculaire injecties moeten worden vermeden, omdat er een duidelijk verband bestaat tussen intramusculaire injecties van een plaatselijk verdovingsmiddel tijdens tandheelkundige ingrepen en het optreden bij FOP van flare-ups in de kaak.*

Welke opties zijn er dan voor de kiezen in de onderkaak? Het alternatief is algehele anesthesie (narcose). (Als de onderstaande tekst u bekend voorkomt, dan is dat omdat delen van deze tekst ook zijn opgenomen in hoofdstuk 7, "Noodsituaties". Deze informatie is belangrijk genoeg om hier te herhalen.) Algehele anesthesie (narcose) heeft effect op iemands gehele lichaam, waarbij niet alleen het te behandelen gebied wordt verdoofd, iets wat wel het geval is bij een plaatselijke verdoving. Iemand wordt in een toestand van bewusteloosheid gebracht, waarbij hij of zij geen pijn voelt en zich niet bewust is van wat er gebeurt. Vaak

wordt een narcose in de vorm van een ingeademd gas toegediend. Wanneer u aan een grote operatie denkt, denkt u waarschijnlijk aan een narcose.

Een algehele anesthesie of narcose is bijzonder riskant voor mensen met FOP en daarom moet men speciale voorzorgsmaatregelen treffen. Het overrekken van de kaakspieren tijdens de intubatie (het inbrengen van een beademingsbuis in de luchtpijp) kan de spieren en gewrichten van de kaak beschadigen en flare-ups veroorzaken. Er kunnen ook ademhalingscomplicaties optreden als de stembanden zich sluiten als reactie op pijn, speekselafscheiding of bloedingen. Hoewel dit voor iedereen een potentieel levensbedreigende situatie vormt, geldt dat nog in sterkere mate voor iemand met FOP.

Een methode die wordt aanbevolen (en noodzakelijk is als iemands kaak al is vastgegroeid), is wakkere fiberoptische nasale intubatie. De anesthesioloog leidt bij deze procedure een fibroscoop (een soort heel kleine medische camera die binnenin het lichaam kan kijken) door de neus naar binnen. Daarmee kan hij of zij de luchtwegen zichtbaar maken, terwijl de patiënt wakker of onder een lichte sedatie (een "roesje") is en nog controle heeft over de speekselproductie (een volledige sedatie wordt bij mensen met FOP afgeraden vanwege het risico op luchtweg- en/of ademhalingsproblemen en andere complicaties). Zodra de luchtwegen van de patiënt zichtbaar zijn gemaakt en de beademingsbuis is geplaatst, kan de narcose worden toegediend. Onthoud wel dat een fiberoptische nasale intubatie alleen door een gekwalificeerd anesthesioloog uitgevoerd mag worden die ervaring heeft met deze techniek.

## **Het beperken van de risico's bij tandheelkundige ingrepen – het oplossen van het probleem**

Als de mond maar beperkt geopend kan worden, kan het gebeuren dat een tandarts het te behandelen gebied moeilijk kan bereiken. Soms is het nodig om een gaatje te vullen via de voorzijde (of wangzijde) van de tand. Het aangetaste tandweefsel kan dan met behulp van een langzame tandartsboor worden verwijderd. Het is ook raadzaam om vullingen te gebruiken die fluoride afgeven: het vulmateriaal hecht zich aan de tand en geeft fluoride af, wat verder tandbederf voorkomt.

Bij patiënten met vastgegroeide kaken is een extractie (het trekken van een tand of kies) een lastige klus. Soms is een tand alleen vanaf de voorkant bereikbaar, of kan het nodig zijn om een aangetaste tand of kies in stukken te delen, voordat hij verwijderd kan worden. Om te voorkomen dat er tandresten in de mond vallen, moet er tevens een tandheelkundig instrument in de mond worden geplaatst.

## **Orthodontie en FOP**

Net als veel andere mensen, hebben mensen met FOP soms problemen die met orthodontie (een beugel) moeten worden opgelost. Bij mensen met FOP die een normale, of bijna normale mondopening hebben, kan dit veilig gebeuren. Mocht men een orthodontische behandeling overwegen, dan is het wel raadzaam om de behandelingen kort te houden, zodat de kaakspieren niet teveel worden belast. Bij alle soorten vaste beugels dient men te voorkomen dat er extra druk op de kaken wordt uitgeoefend. De voorkeur gaat uit naar een orthodontische behandeling zonder extracties: hierbij worden de tanden rechtgezet zonder dat er

tanden of kiezen van het blijvende gebit worden getrokken. Om het trekken van kiezen of tanden te voorkomen, kan men ervoor kiezen om alleen de voorste tanden (snij- en hoektanden) recht te laten zetten, waarbij een eventuele ongewenste stand van de kiezen niet wordt gecorrigeerd.

Het is niet precies duidelijk waarom, maar mensen met FOP ontwikkelen vaak een overbeet, zelfs als de kaak niet is vastgegroeid. In deze gevallen moet u serieus overwegen om het gebit met rust te laten. De ervaring van veel mensen met FOP is dat ze na het vastgroeien van hun kaak, dankzij hun overbeet toch nog kunnen eten en hun gebit kunnen verzorgen.

### **Waar kunt u terecht voor advies?**

Voor advies over zaken die betrekking hebben op de mondzorg en anesthesie kunt u de onderstaande personen benaderen. Deze mensen hebben ruimschoots ervaring met het behandelen van FOP-patiënten:

Burton Nussbaum, D.D.S.  
Adjunct Associate Professor,  
Pediatric Dentistry (kindertandheelkunde)  
University of Pennsylvania School of Medicine  
en  
Special Needs Dentist (tandarts bijzondere tandheelkunde)  
Thomas Jefferson University Medical School and Hospital  
Dentistry for Special People  
1910 E. Route 70, Suite 9  
Cherry Hill, NJ 08003  
Verenigde Staten  
tel.: +1-856-424-5955 / fax: +1-856-424-8382  
e-mail: bikr2th@aol.com

Allen Wong, D.D.S.  
Hospital Dentistry Program, Director (directeur)  
University of the Pacific  
Arthur A. Dugoni School of Dentistry (opleiding tandheelkunde)  
2155 Webster Street  
San Francisco, CA 94115  
Verenigde Staten  
tel.: +1-415-720-4609 (mobiel) of +1-888-241-3694 (pieper voor noodgevallen)  
e-mail: awong@pacific.edu

Zvi Grunwald, M.D.  
The James D. Wentzler Professor and Chair

Department of Anesthesiology (afd. anesthesiologie)  
Thomas Jefferson University and Hospital  
111 South 11th Street, Suite G-8940  
Philadelphia, PA 19107  
Verenigde Staten  
tel.: +1-215-955-6161 / fax: +1-215-923-5507  
e-mail: zvi.grunwald@jefferson.edu

### **Een laatste opmerking**

Na het lezen over al die unieke problemen en mogelijke risico's bij FOP in de tandheelkunde, komt u misschien in de verleiding om maar gewoon niet naar de tandarts te gaan uit angst dat uw kaak vastgroeit of dat bepaalde ingrepen simpelweg niet mogelijk zijn. Maar helemaal niet naar de tandarts gaan kan net zo gevaarlijk zijn. U kunt bijkomende problemen met aangrenzende tanden of kiezen krijgen of zelfs een levensbedreigende infectie oplopen.

Zoals u bij het lezen van alle andere informatie in dit boek al hebt kunnen opmerken, zijn geen twee situaties aan elkaar gelijk en zitten er vele kanten aan een en hetzelfde verhaal. Welke situatie ook aan de orde is, u kunt het best zoveel mogelijk informatie tot u proberen te nemen, zodat u in elk geval een zo verstandig mogelijke beslissing kunt nemen. Probeer alle mogelijke hulp van deskundigen te krijgen die u maar kunt vinden en ga af op hun advies. Niets doen is geen optie!

## 10.

### FOP en de ademhaling

*FOP kan tot gevolg hebben dat de borstkas zich maar beperkt kan uitzetten en dat kan leiden tot ademhalingsproblemen die om speciale medische zorg vragen. In dit hoofdstuk kunt u lezen hoe u de ademhaling kunt bevorderen en hoe u omgaat met eventuele problemen.*

#### Een overzicht

Naast de misvormde tenen die mensen met FOP bij hun geboorte meestal hebben, lijkt er bij FOP-patiënten ook sprake te zijn van een aangeboren misvorming van de gewrichten tussen de ribben en de ruggenwervels. Deze misvormde gewrichten kunnen de uitzetting van de borstkas zelfs al vóór het verschijnen van extra bot enigszins beperken, ook al hoeft dat niet tot merkbare problemen te leiden. Het gevolg hiervan is dat mensen met FOP voor hun ademhaling vaak sterk afhankelijk zijn van hun middenrif (diafragma), de koepelvormige spierplaat die onder de longen ligt.

Naarmate FOP voortschrijdt, kunnen het extra bot en de lichaamshouding de spieren rondom de longen en/of het hart in wisselende mate in het gedrang brengen. Het vermogen van de borstkas om zich uit te zetten, wordt daardoor beperkt en dit bemoeilijkt de ademhaling. Toch kunnen de luchtstroomwaarden (het adempatroon waarbij zuurstof wordt ingeademd en kooldioxide uitgeademd) normaal zijn, zelfs wanneer het longvolume (het vermogen om diep in en uit te ademen) sterk is verminderd. De kooldioxideconcentratie in het lichaam kan bij sommige patiënten (vaak bij de wat verder gevorderde gevallen) hoger dan normaal zijn. De verschijnselen kunnen mild of ernstig zijn, afhankelijk van in hoeverre de borstkas door het FOP-bot is aangedaan. Hoe verder FOP is gevorderd, hoe groter de kans wordt dat de ademhalingsproblemen zo ernstig worden dat ze behandeld moeten worden, en hoe groter ook de kans dat de rechterzijde van het hart wordt aangedaan.

#### Een onderzoek

Om een beter inzicht in dit probleem te krijgen, werd er tijdens een internationale bijeenkomst van FOP-patiënten een onderzoek gedaan bij 25 mensen met FOP tussen de 5 en 55 jaar. Slechts één deelnemer was jonger dan 13 jaar. Er werd een lichamelijk onderzoek en een longfunctieonderzoek gedaan, en het hart werd onderzocht door middel van electrocardiografie (een hartfilmpje) en echocardiografie (een echo van het hart). Hoewel men ernstige beperkingen van de borstkaswand aantrof, leken hart en longen bij het lichamelijk onderzoek geen afwijkingen te vertonen. Bij geen enkele deelnemer aan het onderzoek vond men aanwijzingen voor hartfalen (verminderde pompfunctie van het hart). Tien patiënten hadden een lichte afwijking in het electrocardiogram, die erop wees dat de druk op de rechterkant van het hart (de hartkamer die bloed naar de longen pompt) was verhoogd. Deze patiënten waren over het algemeen ouder en hadden al aanzienlijk langer last van FOP-symptomen dan de patiënten met een normaal electrocardiogram. Bij alle deelnemers was het vermogen tot uitzetten van de borstkas ernstig beperkt en was de longcapaciteit (de hoeveelheid lucht die de longen kunnen vasthouden) aanzienlijk kleiner dan normaal. De luchtdoorstroming

in de longen was echter betrekkelijk normaal. Ondanks het beperkte vermogen van de longen om lucht vast te houden, was het bloed net zo verzadigd met zuurstof als bij mensen die geen FOP hebben.

## Wanneer moet u een longarts raadplegen?

Iemand met FOP doet er verstandig aan zich te laten onderzoeken door een longspecialist (een arts gespecialiseerd in longaandoeningen) en een aantal tests te laten uitvoeren, vóórdat zich ernstige problemen voordoen. Dan beschikt men alvast over uitgangswaarden waarmee latere metingen kunnen worden vergeleken en kunnen de beperkingen van de ademhaling die mogelijk al aanwezig zijn, worden vastgesteld: men kan de patiënt bijvoorbeeld vragen om te ademen in een spirometer (een apparaat dat de luchtstroomwaarden en het longvolume meet), de zuurstofconcentratie in het bloed kan worden gecontroleerd en er wordt eventueel een bloedonderzoek gedaan om de kooldioxideconcentratie te meten.

Afhankelijk van de ernst van de problemen, kunt u gebruik maken van de onderstaande methoden:

- Ademhalingsoefeningen met behulp van "incentive spirometry". Incentive spirometry is een methode waarbij met een spirometer wordt gemeten hoe goed iemand bij elke diepe ademhaling zijn longen vult. Het diepe ademhalen helpt om de kleine luchtzakjes (de longblaasjes) diep in de longen te openen. Het maakt ook afscheidingsproducten (zoals slijm dat bij het hoesten vrijkomt) los en houdt de longen gevuld, open en zo beweeglijk mogelijk. Hoewel iemand ook zonder een incentive spirometer met diep ademhalen kan oefenen, heeft dit apparaat het voordeel dat het de ademhaling meet en daardoor kan bepalen of iemands toestand stabiel is, verbetert of slechter wordt.
- Positivedrukbeademing. Bij positivedrukbeademing wordt de ademhaling door een machine ondersteund. Een apparaat helpt iemand diep te ademen door bij elke ademhaling lucht naar binnen te persen. Over het algemeen wordt deze methode gebruikt om de hoeveelheid ingeademde lucht te vergroten, slijm los te maken en het hoesten te vergemakkelijken. Het apparaat kan ook worden gebruikt om medicijnen in de longen toe te dienen. Deze behandeling moet door een erkend, gespecialiseerd therapeut worden gegeven.
- Longfysiotherapie. Met behulp van longfysiotherapie kan een teveel aan slijm uit de longen worden verwijderd. Onder normale omstandigheden worden de longen vochtig gehouden door een dun laagje vloeistof. Bij een infectie van de luchtwegen kan de hoeveelheid vloeistof toenemen en wordt deze stroperiger. Het teveel aan vloeistof wordt normaalgesproken met hoesten verwijderd. Maar wanneer de ademhalingsspieren beperkt en/of verzwakt zijn, is dit soms niet mogelijk. Bij longfysiotherapie wordt het slijm met behulp van de zwaartekracht en fysiotherapie uit de longen verwijderd, waarbij het hoesten wordt gestimuleerd. Longfysiotherapie wordt door een gespecialiseerd ademtherapeut of fysiotherapeut gegeven. Ook ouders kunnen leren hoe ze longfysiotherapie kunnen toepassen.
- Gecontroleerde zuurstoftoediening. Als het op de juiste manier gebeurt, kan het toedienen van extra zuurstof in vergevorderde gevallen zeer nuttig zijn. Mensen met FOP die extra zuurstof gebruiken moeten echter voortdurend gecontroleerd worden, omdat niet-gecontroleerd gebruik van zuurstof in verband wordt gebracht met een hoog risico op acute dood. De verklaring hiervoor is dat de ademhaling wordt onderdrukt, wanneer de hoeveelheid toegediend zuurstof plotseling wordt

veranderd in aanwezigheid van een hoge kooldioxideconcentratie (die bij mensen met een gevorderde longziekte soms kan voorkomen).

## **Longontsteking**

Pneumonie, of longontsteking, is bij mensen met FOP een van de meest voorkomende doodsoorzaken. Longontsteking is er deels de oorzaak van dat FOP-patiënten een relatief korte, mediane levensduur van 41 jaar hebben (de term "mediane" geeft aan dat de helft van de FOP-patiënten overlijdt als ze jonger dan 41 jaar zijn, en de helft als ze ouder zijn). Mensen met FOP die niet met levensbedreigende complicaties te maken krijgen, kunnen 50, 60 of zelfs ouder dan 70 worden.

Maar wat is longontsteking nu precies en waarom is deze aandoening zo gevaarlijk voor mensen met FOP? Pneumokokkenziekte is een bacteriële infectieziekte die in verschillende delen van het lichaam kan toeslaan. De bacteriën kunnen de longen infecteren en daar longontsteking veroorzaken. Ze kunnen ook de bloedbaan binnendringen en als ze de hersenen bereiken, kan er hersenvliesontsteking (meningitis) ontstaan. Dit zijn allemaal zeer ernstige infecties. Volgens het Centers for Disease Control, de Amerikaanse overheidsinstelling voor ziektepreventie en -bestrijding, doodt de pneumokokkenziekte meer mensen in de Verenigde Staten dan alle andere ziekten die door vaccins zijn te voorkomen bij elkaar. Een op de 20 mensen die een longontsteking krijgen, overlijdt daaraan. Als de bacteriën de bloedbaan binnendringen of hersenvliesontsteking veroorzaken, dan zijn die cijfers nog somberder. Mensen met gezondheidsproblemen zoals FOP zijn gevoeliger voor longontsteking en kunnen meer moeite hebben om de infectie te bestrijden.

Gelukkig bestaat er een vaccin dat bescherming biedt tegen 23 typen van de pneumokokkenbacterie (er bestaat geen behandeling voor longontstekingen die door virussen worden veroorzaakt, maar die genezen doorgaans vanzelf). Het pneumokokkenvaccin hoeft meestal maar eenmaal toegediend te worden. U moet echter wel met uw arts overleggen of er voor u speciale richtlijnen gelden. Bij sommige hoogrisicogroepen wordt soms aangeraden om na een paar jaar opnieuw te vaccineren.

Het pneumokokkenvaccin is heel veilig. Ongeveer de helft van de mensen die het vaccin krijgen, heeft last van milde bijwerkingen zoals roodheid of pijn rond de prikplek. Minder dan 1% krijgt koorts, spierpijn of een ernstiger lokale reactie op de plaats van injectie. Het vaccin wordt normaalgesproken intramusculair toegediend en daarom is de belangrijkste maatregel die iemand met FOP moet nemen, ervoor zorgen dat het vaccin subcutaan (onder de huid) wordt geïnjecteerd. Breng uw arts van deze speciale voorzorgsmaatregel op de hoogte. Als er bijwerkingen optreden, neem dan zo snel mogelijk contact op met uw arts. Bijwerkingen kunnen vaak met ijs of ontstekingsremmende middelen worden behandeld, maar een extra behandeling kan noodzakelijk zijn.

## Het bevorderen van de ademhaling

Er bestaan verschillende technieken die iemand kunnen helpen om de spieren rondom de longen beter te gebruiken en de spieren in de borstkas actief te houden. Over het algemeen zorgen deze technieken ervoor dat iemand bij elke ademhaling meer zuurstof binnenkrijgt, waardoor hij of zij hopelijk beter en met minder moeite kan ademen. De eerder beschreven ademhalingsoefeningen met een incentive spirometer zijn hier een voorbeeld van. Andere nuttige activiteiten en oefeningen bestaan uit diepe ademhalings- en ontspanningsoefeningen, zwemmen/hydrotherapie, zingen, het bespelen van een blaasinstrument (trompet, fluit, mondharmonica, etc.) of zelfs een speelgoedblaasinstrumentje (zoals een kazoo, die gekke geluidjes maakt als je erin blaast). Jonge kinderen kunnen eenvoudige activiteiten doen zoals bellenblazen waarbij ze diep ademen, of spelen met het speelgoed uit de *Catalog of FOP Resources* (lijst met informatie over allerlei praktische hulpmiddelen) van de IFOPA, beschikbaar via de IFOPA-website, [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org). Lachen helpt ook en is iets wat iedereen kan. Met lachen oefent u de spieren van het middenrif, de buik en de longen en ook die van het gezicht, de benen en de rug. In sommige opzichten heeft het wel wat weg van een aerobicstraining. Lachen zorgt voor een diepere ademhaling, waardoor zuurstofrijk bloed en voedingsstoffen door het hele lichaam worden gestuurd.



## 11.

### FOP en de griep

*Uit recent onderzoek door FOP-wetenschappers is gebleken dat er een intrigerend verband bestaat tussen influenza (de griep) en de flare-ups bij FOP. Dit verband wordt nog niet goed begrepen, maar geeft wel aan dat het zeer belangrijk is voor mensen met FOP om griep te voorkomen. In dit hoofdstuk leest u hier meer over, en ook hoe u voorkomt dat u ziek wordt.*

#### Influenza

Influenza, oftewel de griep, wordt veroorzaakt door een virus dat de luchtwegen infecteert. De verschijnselen kunnen variëren van mild tot ernstig en bestaan uit (meestal hoge) koorts, hoofdpijn, vermoeidheid (die extreem kan zijn), een droge hoest, keelpijn, een lopende of verstopte neus, spierpijn en soms misselijkheid, braken of diarree (buikklasten komen vaker bij kinderen dan bij volwassenen voor). Als u deze verschijnselen hebt, betekent dat echter niet altijd dat u griep hebt. Er bestaan allerlei aandoeningen, bijvoorbeeld verkoudheid, die vergelijkbare symptomen hebben.

Over het algemeen wordt griep verspreid wanneer mensen die met het griepvirus zijn geïnfecteerd, hoesten of niezen. Mensen kunnen de infectie soms ook oplopen door met hun handen aan hun mond of neus te zitten, nadat ze iets hebben aangeraakt dat is besmet met het virus. Helaas is iemand al één dag voordat de verschijnselen optreden besmettelijk voor anderen en dat blijft zo tot vijf dagen nadat de ziekte is begonnen.

#### Verhoogd risico voor mensen met FOP die griep krijgen

Mensen met FOP hebben een grotere kans om bij griep complicaties te krijgen. De ernstigste complicaties bestaan uit luchtweginfecties, zoals een longontsteking, die levensbedreigend kunnen zijn en ertoe kunnen leiden dat iemand in het ziekenhuis moet worden opgenomen. Bij FOP-patiënten ontstaan deze complicaties doordat FOP de beweeglijkheid van de borstkas en de ademhaling beperkt. Daarnaast heeft men in een recent onderzoek ontdekt dat griep bij FOP-patiënten een krachtige prikkel vormt voor het ontstaan van flare-ups. Zo kreeg 60% van de mensen met griep een flare-up tijdens hun ziekbed, terwijl bij slechts 11% van de mensen die in het griepseizoen geen griep kregen, flare-ups optraden.

Hoewel er dus wel een verband lijkt te zijn, is nog niet duidelijk waarom griep bij FOP-patiënten aanleiding tot flare-ups geeft. Mogelijk is een van de prikkels die tot flare-ups leidt afkomstig van het afweersysteem. Dat zou een logische verklaring zijn, want zwellingen en ontstekingen zijn typisch reacties van het afweersysteem. Maar op dit moment is er nog maar weinig bekend over de rol van het afweersysteem bij FOP.

## Voorkomen is beter dan genezen

De beste manier om uzelf tegen griep te beschermen is uzelf ieder jaar te laten vaccineren. De grieprik bestaat uit een geïnactiveerd vaccin dat bescherming biedt tegen de virustypen en -stammen waarvan wetenschappers hebben bepaald dat ze tijdens dat griepseizoen circuleren. De prik wordt door middel van een injectie, meestal in de arm, toegediend. *Het is heel belangrijk dat iemand met FOP erop aandringt dat de prik subcutaan (onder de huid) – dus niet in een spier – en met een zeer dunne injectienaald wordt gegeven (vergeet niet dat injecties in de spieren gevaarlijk zijn voor mensen met FOP!). Bovendien moet u in de 12 tot 24 uur na de prik met tussenpozen ijs op de injectieplaats leggen, zodat de ontstekingsreactie die als gevolg van de injectie kan optreden, wordt onderdrukt.* Bijwerkingen die zich na de grieprik kunnen voordoen, zijn onder andere pijn, roodheid of zwelling op de prikplaats, en lichte koorts of pijn. Deze verschijnselen beginnen over het algemeen vlak na de injectie en duren een tot twee dagen. Als u allergisch bent voor kippeneieren (die gebruikt worden om het vaccin te maken) of eerder een ernstige allergische reactie op het griepvaccin hebt gehad, mag u niet gevaccineerd worden. *Ook tijdens een actieve flare-up mag u niet worden gevaccineerd.*

Voor mensen op het noordelijk halfrond (Verenigde Staten, Canada, Europa, etc.) is oktober of november de beste tijd om gevaccineerd te worden, maar ook op een later tijdstip kan vaccineren nog zinvol zijn. Het griepseizoen kan al in oktober beginnen en tot mei duren. Op het zuidelijk halfrond (Latijns-Amerika, Australië, etc.) zijn de seizoenen omgekeerd en loopt het griepseizoen van mei tot september. Hier is mei of juni daarom de beste tijd om gevaccineerd te worden. Voor mensen die dit nog niet wisten: u had vast niet verwacht dat u ook nog iets over aardrijkskunde zou leren, of wel?

Ongeveer twee weken na de vaccinatie heeft uw lichaam antilichamen gemaakt, de eiwitten die u beschermen tegen de griep.

Als u niet van injecties houdt, zou u in de verleiding kunnen komen om het nieuwe nasale griepvaccin te gebruiken, een vaccin dat door middel van een neusspray wordt toegediend. Het neusspray-vaccin bestaat echter uit "levend" griepvirus (en niet, zoals bij de grieprik, geïnactiveerd virus) en dat kan voor mensen met FOP een verhoogd risico opleveren. Eén jong kind dat het neusspray-vaccin had gekregen, kreeg twee dagen na de vaccinatie een ernstige flare-up. Misschien was het toeval, maar het is ook mogelijk dat de flare-up door het vaccin werd veroorzaakt. Dat is moeilijk te zeggen. Van diverse andere kinderen is bekend dat zij na het neusspray-vaccin geen last van bijwerkingen hebben gehad. U kunt het best alle mogelijkheden met uw arts doorspreken en daarna een beslissing nemen die naar uw idee voor u de beste is.

Naast vaccineren adviseert het Centers for Disease Control, de Amerikaanse overheidsinstelling voor ziektepreventie en -bestrijding, de volgende voorzorgsmaatregelen om u tegen griep en andere ziekten te beschermen:

- Vraag uw gezinsleden en andere mensen die vaak in uw nabijheid zijn of ze zich laten vaccineren.
- Was uw handen regelmatig met water en zeep. Als er geen water voorhanden is, kunt u een antibacteriële handgel of desinfectiemiddel op basis van alcohol gebruiken.
- Raak uw ogen, neus of mond zo weinig mogelijk aan. Vaak is dat de manier waarop ziektekiemen zich verspreiden.
- Als u moet hoesten of niezen, bedek dan uw neus en mond met een papieren zakdoekje.
- Als u toch griep krijgt, blijf dan thuis van werk, school of sociale activiteiten, zodat u geen andere mensen aansteekt.
- Vermijd direct contact met mensen die ziek zijn (en als u zelf ziek bent, blijf dan uit de buurt van anderen).

### **Als u ziek wordt**

Omdat veel ziekten dezelfde symptomen als griep hebben, kan het moeilijk zijn om griep van een andere infectie te onderscheiden. Als u griepachtige verschijnselen krijgt, neem dan zo snel mogelijk contact op met uw arts. Omdat juist bij FOP-patiënten het risico op complicaties bij griep zo hoog is, kan uw arts u aanraden om een antiviraal middel (bijvoorbeeld amantadine, rimantadine, oseltamivir of zanamivir) te gebruiken. Dergelijke geneesmiddelen moeten door een arts worden voorgeschreven en u dient er binnen twee dagen na aanvang van de ziekte mee te starten. Antivirale middelen helpen de griepverschijnselen te verminderen en uw genezing te versnellen. Zorg bovendien dat u veel rust en veel drinkt.

Als iemand in het gezin griep krijgt, kunnen de andere gezinsleden antivirale middelen gebruiken om te helpen voorkomen dat het virus zich verspreidt. Op deze manier kunnen antivirale middelen preventief worden toegepast. Uit vier onderzoeken naar twee verschillende antivirale middelen is gebleken dat deze in 75-80% van de gevallen konden voorkomen dat iemand die aan griep was blootgesteld ook daadwerkelijk ziek werd.

## 12.

### Nierstenen

*Mensen met FOP kunnen een groter risico op nierstenen hebben dan mensen zonder FOP. In dit hoofdstuk leest u hoe u dit risico zo veel mogelijk beperkt en wat u moet doen als er toch sprake is van nierstenen.*

#### **Wat is een niersteen?**

Een niersteen is een harde massa die is opgebouwd uit kristallen die zich in de nieren hebben gevormd. Normaal bevat onze urine stoffen die voorkomen dat dit gebeurt. Maar soms gaat er iets mis. Het soort stenen dat het meest voorkomt bestaat uit calcium in combinatie met oxalaat of fosfaat. Deze stoffen maken deel uit van een normaal dieet en helpen bij de opbouw van belangrijke lichaamsweefsels zoals de botten en spieren. Vaak zijn nierstenen klein en spoelen ze vanzelf weg uit het lichaam. Maar als dat niet gebeurt, kunnen ze hevige pijn veroorzaken en moeten ze worden behandeld.

Nierstenen zijn een van de meest algemeen voorkomende aandoeningen van de urinewegen. Ongeveer 5,2% van de Amerikanen had last van nierstenen in de periode van eind jaren tachtig tot begin jaren negentig (de meest recente periode waarvoor gegevens beschikbaar zijn), aldus het National Institutes of Health, het Amerikaanse federale instituut voor medisch onderzoek. Zowel mannen als vrouwen hebben last van nierstenen, maar mannen hebben een grotere kans dat ze met klachten bij een dokter terechtkomen. Bij mannen stijgt het aantal gevallen met nierstenen na het veertigste jaar opvallend en blijft ook toenemen. Bij vrouwen lijken nierstenen het vaakst tussen de 50 en 60 jaar voor te komen. Als iemand al meerdere nierstenen heeft gehad, dan is de kans groot dat er nog meer ontstaan. De symptomen bij nierstenen bestaan onder andere uit buikpijn, pijn in de flank, bekkenpijn beperkt tot één zijde van het lichaam, een brandend gevoel tijdens het plassen en/of bloed in de urine.

#### **Mensen met FOP en nierstenen**

Op de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania was het artsen gaan opvallen dat FOP-patiënten vaker vragen over nierstenen hadden dan je zou verwachten op basis van het geschatte aantal gevallen met nierstenen bij de totale bevolking. Mogelijk hadden mensen met FOP een verhoogd risico op nierstenen. Om die vraag te beantwoorden, analyseerde men de gegevens uit een onderzoek onder 207 patiënten uit 31 landen, waarin bijna de helft van alle bekende FOP-patiënten van dat moment waren vertegenwoordigd. Het bleek echter moeilijk om het risico op nierstenen dat specifiek voor FOP-patiënten geldt met absolute nauwkeurigheid te bepalen. Ten eerste komt dat door de geografische variatie: geografische variatie houdt in dat de prevalentie (het aantal gevallen) van nierstenen onder FOP-patiënten – soms aanzienlijk – varieert tussen de verschillende landen. De tweede reden is dat er niet voor alle landen internationale statistieken over de prevalentie van nierstenen beschikbaar zijn. Uit de onderzoeksresultaten bleek wel dat mensen met FOP een ongeveer twee keer zo grote kans hebben om nierstenen te krijgen als de Amerikaanse bevolking over het geheel genomen.

Wat hierbij een rol zou kunnen spelen is de combinatie van de bewegingsbeperkingen die FOP veroorzaakt, en een verhoogde bot-turnover (de snelheid waarmee ons lichaam nieuw bot aanmaakt en bestaand bot weer afbreekt, zodat ons skelet kan worden vernieuwd; een proces dat door een chronisch verminderde beweeglijkheid kan worden beïnvloed). Er bestaat overigens ook een verband tussen urineweginfecties en het ontstaan van nierstenen, dat voor alle mensen geldt en niet alleen voor FOP-patiënten. Ook de medische voorgeschiedenis van de familie is, vooral bij mannen, van invloed op of iemand nierstenen krijgt.

## **Diagnose en behandeling**

Met een röntgenfoto of echografie kan worden vastgesteld of iemand nierstenen heeft. Meestal wordt een dergelijk onderzoek gedaan als iemand bloed in de urine heeft gevonden of plotselinge pijnklachten heeft gekregen. De samenstelling van de niersteen (of stenen) kan worden bepaald met een bloed- en urineonderzoek. Uw arts kan ook besluiten om een speciaal onderzoek te laten doen, zoals een CT-scan (CT staat voor computertomografie) of een IVP (intraveneus pyelogram). Men kan met behulp van de uitslagen van deze onderzoeken bepalen wat de beste behandeling is.

Soms is er geen speciale behandeling nodig en kan een niersteen uit het lichaam worden gespoeld door de patiënt heel veel water te laten drinken. Een arts kan pijnstillers voorschrijven, zodat de patiënt minder ongemak van de niersteen ondervindt. De uroloog zal beslissen of het nodig is om een behandeling te starten. Alle bestaande behandelingen, met uitzondering van percutane nefrostomie, hebben bij mensen met FOP tot goede resultaten geleid.

Wanneer anesthesie en/of een operatie noodzakelijk zijn, vergeet dan niet om de richtlijnen uit dit boek te volgen. Zie voor meer informatie hierover hoofdstuk 2, "Wat moet u vermijden en welke alternatieven zijn er?", en hoofdstuk 7, "Noodsituaties".

## **Adviezen**

De eenvoudigste verandering in levensstijl waarmee u nierstenen kunt voorkomen, is heel veel water drinken. U kunt het best zo veel water drinken dat u minstens 2,5 liter urine per dag produceert. Probeer zo veel water te drinken als u kunt, liefst ongeveer 3 liter per dag.

Preventieve maatregelen zijn vooral belangrijk voor mensen die al eerder nierstenen hebben gehad, omdat zij een grote kans hebben om opnieuw nierstenen te krijgen. Het is ook raadzaam om de onderstaande adviezen op te volgen, vooral voor mensen die al eerder nierstenen hebben gehad:

- U hoeft niet te minderen met zuivel, maar gebruik er ook niet teveel van. Vroeger raadde men mensen met nierstenen aan om zuivelproducten te mijden, maar uit recent onderzoek is gebleken dat calciumrijk voedsel nierstenen juist kan helpen voorkomen (uit onderzoek blijkt echter ook dat het innemen van calcium in tabletvorm de kans op nierstenen mogelijk verhoogt).
- Gebruik geen maagzuurremmers op basis van calcium.

- Als uw urine erg zuur is, kan men u aanraden om geen voedingsmiddelen met toegevoegd vitamine D te gebruiken. Men kan u vragen om minder vlees, vis en gevogelte te eten, omdat deze voedingsmiddelen de hoeveelheid zuur in uw urine kunnen verhogen.
- Als uw urine een hoge concentratie oxalaat bevat en u een verhoogd risico op calciumoxalaatstenen hebt, kan uw arts u vragen om de volgende voedingsmiddelen in uw dieet te mijden: bieten, chocolade, koffie, cola, noten, spinazie, aardbeien, thee en tarwezemelen. Stop of minder niet met deze voedingsmiddelen zonder met uw arts te overleggen.
- Gebruik geen grote hoeveelheden vitamine C.
- Eet volkorenbrood en graanproducten die rijk aan natuurlijke vezels zijn.
- Wees matig met zout in uw eten
- Gebruik, indien nodig, kaliumcitraat of andere medicijnen (uw arts zal u deze, als dat nodig is, voorschrijven).

Bespreek dit onderwerp met uw arts en beslis of u speciale voorzorgsmaatregelen moet treffen om het ontstaan van nierstenen te voorkomen.

## 13.

### Overige gezondheidskwesaties van top tot teen

*FOP laat zich overal in het lichaam gelden en dat beperkt zich niet tot het extra bot dat door de flare-ups wordt gevormd.*

#### Gehoorverlies

Een aanzienlijk aantal mensen met FOP krijgt last van gehoorverlies. Op basis van gegevens uit patiëntenonderzoek en patiëntendossiers wordt geschat dat 50% van de FOP-patiënten in meer of mindere mate aan gehoorverlies lijdt. Zoals bij zoveel FOP-symptomen zijn er ook hier verschillen. Sommige mensen hebben een ernstig gehoorprobleem en hebben een hoorapparaat nodig, terwijl anderen slechts last hebben van licht gehoorverlies. Bij sommigen zijn beide oren aangedaan en bij anderen is maar één oor slechthorend. In de meeste gevallen gaat het om een geleidingsverlies, wat betekent dat het geluid niet goed wordt overgedragen van de gehoorgang naar het trommelvlies en de kleine gehoorbeentjes in het middenoor. Soms ligt de oorzaak van het gehoorverlies in de zenuwen van het oor. Er is nog veel onduidelijk over waarom gehoorverlies zo vaak bij mensen met FOP voorkomt.

Er bestaat bij mensen met FOP geen direct verband tussen het gehoorverlies en het doormaken van oorontstekingen in de kinderjaren. Toch moet u niet vergeten dat elk kind een grote kans heeft om oorontstekingen op te lopen die het gehoor kunnen aantasten. Oorpijn en andere gehoorproblemen bij kinderen met FOP moeten onmiddellijk worden onderzocht en behandeld, want gehoorverlies als gevolg van oorontstekingen kan bij ieder kind worden voorkomen. Het wordt mensen met FOP ook aangeraden om een standaard gehooronderzoek te laten doen (zelfs als u denkt dat uw kind goed hoort), zodat eventuele problemen vroegtijdig kunnen worden opgespoord.

#### Piercings en tatoeages

De keuze om een tatoeage, body piercing of gaatjes in de oren aan te laten brengen is zeer persoonlijk. Het onderwerp houdt niet direct verband met FOP, maar wordt wel zo nu en dan op de e-maildiscussiegroep FOPonline naar voren gebracht en om die reden wordt het hier besproken.

Laten we eerst ingaan op piercings. Over het algemeen leiden piercings niet tot problemen bij mensen met FOP. Toch is het raadzaam om geen piercings in de tong, neus of navel te laten zetten. Dat geldt in het bijzonder voor de tong, omdat deze spierweefsel bevat. Bovendien hebben mensen met FOP een grote kans dat hun kaak vastgroeit, wat het moeilijk zou maken om een piercing schoon te houden en/of te verwijderen. Als u een piercing laat aanbrengen, kies dan voor een fatsoenlijke plaats en tref grondige hygiënische voorzorgsmaatregelen, zodat infecties worden voorkomen.

Bij een tatoeage brengt men met behulp van een naald speciale inkt in de huid. Een tatoeage beschadigt geen spierweefsel en zou daarom niet tot een verergering van FOP mogen leiden. Denk echter wel goed na

voordat u besluit een tatoeage te nemen, want een tatoeage is blijvend. Iedereen die een tatoeage wil laten zetten, doet er bovendien verstandig aan een betrouwbare instelling te kiezen die voldoet aan de hygiënevoorschriften. Als een tatoeage niet op de juiste manier wordt aangebracht, kan dat zowel uw gezondheid als uw huid beschadigen. In sommige gevallen kan een allergie voor inkt ook problemen veroorzaken.

## **Hoofdpijn**

Sommige mensen met FOP geven aan dat ze last van ernstige, chronische hoofdpijnklachten hebben. Vanuit het spier- en zenuwstelsel bekeken is dat logisch: FOP beperkt de beweeglijkheid van de nekspieren aanzienlijk, wat kan bijdragen aan het ontstaan van spanningshoofdpijn. Er bestaan medicijnen die tegen dit soort hoofdpijn helpen. De neuroloog is de arts die het meest te maken heeft met moeilijk te behandelen chronische hoofdpijn. Hij of zij kan u adviseren over de beste behandeling en deze speciaal op uw situatie afstemmen.

Zoals zo vaak het geval is bij FOP, bestaan er grote verschillen tussen mensen en zijn er bovendien ook veel mensen die geen hoofdpijnklachten hebben. Als u veel achter de computer zit, moet u ervoor waken dat u niet te lang in dezelfde positie zit. Houd regelmatig een pauze om overbelasting van de spieren te voorkomen.

## **Melk is goed**

Soms vragen mensen zich af of iemand met FOP wel zuivelproducten mag gebruiken vanwege het verband tussen calcium en de botgroei. Calcium speelt bij iedereen – ook bij mensen met FOP – een belangrijke rol in het lichaam. Iedereen weet dat calcium uit melk helpt bij de opbouw van sterke botten. Toch is het niet het calcium dat bij FOP voor de vorming van extra bot zorgt, maar een genetisch signaal van het lichaam. Melk maakt FOP niet erger en houdt de rest van het lichaam juist gezond. Bekijk het maar eens op de volgende manier. Zowel het gewone skelet als het extra skelet moeten voortdurend worden aangevuld met calcium. Als iemand met FOP geen calcium eet, worden zijn botten zwak en kunnen ze gemakkelijk breken. Naast het laten groeien en gezond houden van botten, speelt calcium ook een essentiële rol bij andere lichaamsfuncties. Calcium zorgt ervoor dat de zenuwen goed functioneren, is nodig om het hart te laten kloppen en levert een bijdrage aan allerlei andere belangrijke functies in de stofwisseling. Het lichaam kan niet zonder calcium. Bovendien is het voor mensen met FOP extra belangrijk om zich aan de aanbevolen dagelijkse hoeveelheid calcium te houden, omdat een sterk skelet voor een betere bescherming zorgt tegen letsels bij het vallen.

## **Het belang van vitamine D**

Net als calcium speelt vitamine D een uiterst belangrijke rol bij het sterk houden van de botten. Het is daarnaast essentieel voor het gezond houden van het afweersysteem. Er zijn ook aanwijzingen dat een tekort aan vitamine D een rol kan spelen bij chronische pijn. Vitamine D wordt normaalgesproken aangemaakt wanneer er zonlicht door de huid wordt opgenomen. Het komt ook via verrijkte



voedingsmiddelen (bijv. melk, muesli) in het lichaam terecht. Volgens wetenschappers zijn er tegenwoordig echter veel mensen die een lagere vitamine D-spiegel hebben dan nodig is om gezond te blijven.

Uw vitamine D-spiegel (25(OH)D) kan met een eenvoudig bloedonderzoek worden bepaald, waarbij waarden van 50 tot 80 nmol/l in Nederland algemeen geaccepteerde doelwaarden zijn (mensen die buiten in het zonlicht leven of werken kunnen waarden hebben 120 nmol/l).

*Te weinig vitamine D is schadelijk voor uw gezondheid, maar te veel vitamine D is zeer gevaarlijk. Vraag uw arts om een persoonlijk advies.*

## **Zwellingen onder de kaak**

Soms ontstaat er een flare-up onder de kin en die wordt soms aangezien voor de bof, vergrote lymfeklieren in de hals of een allergische reactie. De zwelling kan van onderaf tegen de tongbasis drukken en maakt het in sommige gevallen moeilijk om te slikken of te ademen. In dat geval kan dit type flare-up levensbedreigend zijn. Een korte kuur met corticosteroïden (prednison) kan worden overwogen om de zwelling te verminderen en ernstige complicaties te voorkomen. Raadpleeg *The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations* (een artikel over de medische achtergronden en behandeling van FOP), dat beschikbaar is via [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org) of via dokter Frederick Kaplan of zijn assistent Kay Rai van de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania op telefoonnummer +1-215-349-8726. U kunt ook een e-mail sturen naar [Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu](mailto:Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu). Het aangedane gebied mag niet worden gemanipuleerd, omdat dit de zwelling kan verergeren. Het kan nodig zijn om speciale voorzorgsmaatregelen te treffen, zoals het hoger zetten van het hoofdeind van het bed of het onder toezicht houden van de patiënt. Als de zwelling is weggetrokken, blijft bij sommige mensen een klein knobbeltje bot onder de kin achter.

Een zwelling onder de kin hoeft niet noodzakelijkerwijs grote gevaren op te leveren voor de gezondheid. Er zijn diverse mensen die harde knobbels onder hun kin hebben gevonden, die volgens hen wel verband hielden met FOP, maar geen problemen veroorzaakten.

## **FOP en de wervelkolom**

Een pas ontdekt kenmerk van FOP is dat de gewrichten tussen de halswervels zich op jonge leeftijd niet goed lijken te ontwikkelen. Deze nekgewrichten worden al voor de geboorte gevormd, maar bij mensen met FOP lijkt het genetisch bepaald dat deze gewrichten zich afwijkend ontwikkelen, waarbij bot wordt aangemaakt op plaatsen waar kraakbeen zou moeten zitten. Kraakbeen is het weefsel dat zich tussen de botten bevindt en een soepele beweging van de gewrichten mogelijk maakt. Door de afwijkende nekgewrichten kan de nek al merkbaar stijf zijn voordat de extra botgroei zichtbaar is, met als gevolg dat sommige baby's met FOP niet gaan kruipen.

Merkwaardig genoeg hebben muizen die het zogenaamde noggin-gen missen, precies dezelfde problemen met hun wervelkolom. Het noggin-gen is in de afgelopen jaren door FOP-onderzoekers onderzocht en blijkt een belangrijke rol in de botontwikkeling te spelen. Hoewel noggin niet hetzelfde gen is dat FOP veroorzaakt, hebben onderzoekers aanwijzingen gevonden dat mensen met FOP niet genoeg Noggin-eiwit

produceren (het noggin-gen geeft het lichaam instructies een eiwit met dezelfde naam aan te maken). Het Noggin-eiwit stuurt de botgroei aan en houdt deze binnen bepaalde grenzen. Onderzoekers weten nog niet precies wat het belang van deze nieuwe vondst is, maar een antwoord op de vraag wat de oorzaak is van de misvormde wervels bij mensen met FOP, levert waarschijnlijk belangrijke nieuwe inzichten in de ziekte op.

Mensen met FOP kunnen als gevolg van ongelijke (asymmetrische) botvorming rondom de wervelkolom ook een scoliose (zijdelingse kromming van de wervelkolom) ontwikkelen. Met andere woorden, als één kant van het lichaam sterker beperkt wordt dan de andere kant, leidt dat tot een ongelijkmatige groei, waardoor de wervelkolom een onnatuurlijke kromming krijgt. Vooral op jonge leeftijd kan dit de normale groei van het skelet belemmeren, terwijl de rest van het lichaam doorgroeit. Een chirurgische ingreep wordt afgeraden, omdat deze het probleem niet goed verhelpt en vaak tot ernstige complicaties leidt, zoals flare-ups in andere delen van het lichaam.

## **Zwelling van de ledematen**

Het optreden van zwellingen is een probleem dat bij veel mensen met FOP voorkomt en kan verschillende oorzaken hebben. De belangrijkste en meest voorkomende oorzaak van zwellingen in een arm of been is een flare-up. Zoals al eerder is besproken, treden sterk gelokaliseerde en knobbelige zwellingen vooral op in de armen en met name tijdens flare-ups bij kinderen. Bij volwassenen of tijdens flare-ups in de dieper gelegen spieren kan een arm of been in zijn geheel opzwellen; dit meer verspreide type zwelling wordt vooral in de benen gezien. Hoewel dit het kenmerkende patroon is, kan elk type zwelling zich op iedere leeftijd voordoen.

Zwellingen kunnen ook het gevolg zijn van de beperkte beweeglijkheid van mensen met FOP. Te weinig beweging kan tot een gebrekkige pompfunctie in de spieren leiden, waardoor bloed en lichaamsvocht zich in een been of arm ophopen. Het bloed wordt niet verder gepompt, maar blijft achter in de spieren en dat veroorzaakt zwelling. Een derde mogelijke oorzaak van zwellingen is dat er nieuw gevormd bot op de aderen en het lymfevatstelsel drukt, de vaatsystemen die het bloed en andere lichaamsvloeistoffen terug naar het hart voeren. De druk die door het extra bot op deze vaten wordt uitgeoefend, belemmert de vloeistofstroom en ook dit kan zwelling veroorzaken. Deze laatste twee processen zouden kunnen verklaren waarom mensen met FOP soms last van chronische zwellingen hebben.

Ten slotte zijn bloedstolsels een oorzaak van zwellingen die het minst vaak voorkomt. Hoewel bloedstolsels zeldzaam zijn, vormen ze wel een ernstig probleem. Om te voorkomen dat zich bloedstolsels vormen, kunt u steunkousen dragen. Vraag uw arts verder of het raadzaam is aspirine of een sterkere bloedverdunner te gebruiken. Als de oorzaak van een zwelling niet duidelijk is, kan het nodig zijn om een speciaal onderzoek te laten verrichten, zoals een botscaan, echografie, CT-scan of MRI-scan. Daarmee kan de oorzaak van de zwelling worden vastgesteld, zodat men u een passende behandeling kan voorschrijven.

Als blijkt dat een zwelling geen verband houdt met een bestaande flare-up of een bloedstolsel, zou het toepassen van lymfedrainage kunnen helpen. Manuele lymfedrainage is een vorm van zachte massage die

door een gespecialiseerd therapeut wordt uitgevoerd. Deze vorm van therapie wordt gebruikt bij zwellingen die ontstaan doordat de hoeveelheid vocht in het lymfevaatstelsel te groot is om op een natuurlijke wijze te kunnen worden afgevoerd. Het lymfevaatstelsel is een ingewikkeld systeem dat diverse functies in het lichaam vervult. De belangrijkste twee functies zijn het afvoeren van vocht vanuit de weefsels terug naar de bloedbaan en het helpen bestrijden van infecties. Bij mensen met FOP verlopen deze processen soms minder efficiënt dan normaal en dat zou kunnen bijdragen aan het ontstaan van zwellingen. In dat geval kan manuele lymfedrainage helpen. Als u interesse hebt in deze therapievorm, vraag dan uw arts of hij of zij u doorverwijst naar een lymfoedeemkliniek (lymfoedeem is de naam van dit type zwellingen).

## **Botbreuken**

Een fractuur of botbreuk bij iemand met FOP moet, net zoals bij ieder ander, behandeld worden. In alle gevallen is het doel van de behandeling het bot in een juiste en functionele positie te laten genezen. Bij mensen met FOP hoeft een gebroken bot soms minder lang geïmmobiliseerd te worden dan bij andere mensen, omdat botbreuken bij hen meestal snel genezen. Het is zelden nodig om een botbreuk bij mensen met FOP operatief te behandelen. Ook kan een spalk soms al voldoende zijn, waar andere mensen in het gips zouden moeten. Welke behandeling een FOP-patiënt met een botbreuk nodig heeft, hangt af van allerlei factoren zoals het type breuk, welk bot is gebroken, of het om een open of gesloten botbreuk gaat, de leeftijd van de patiënt, de ernst van de misvorming en hoe de functionele status van de arm of het been vóór de breuk was. Een arts moet bij zijn beslissing over wat de beste behandeling is, rekening houden met de persoonlijke situatie van de patiënt.

Ook het extra bot van iemand met FOP kan breken. Als het gewricht vlakbij de plaats van de botbreuk al is vastgegroeid, kan het zijn dat verdere immobilisatie niet nodig is. Zoals bij elke botbreuk kan het noodzakelijk zijn om pijnstillers te gebruiken.

## **Een comfortabele houding**

Het extra bot kan het voor een FOP-patiënt soms moeilijk maken om een prettige en ontspannen houding aan te nemen. Het kan nodig zijn om extra zit- of hoofdkussens ter ondersteuning te gebruiken. Gelukkig bestaan er tegenwoordig matrassen en kussens in allerlei soorten en maten. Met de juiste oplossing kan iemand zich veel gemakkelijker ontspannen en een comfortabele houding vinden.

Hieronder vindt u enkele van de vele beschikbare mogelijkheden. Zoals bij FOP zo vaak geldt, zal de beste oplossing voor iedereen verschillend zijn.

- Verstelbare bedden. Er zijn allerlei soorten verstelbare bedden verkrijgbaar. Ga eens kijken bij een bedden- en matrassenzaak in uw omgeving.
- Boekweitkussens. Gevuld met boekweïtdoppen. Verkrijgbaar via internet of een plaatselijke winkel.
- Zitkussens met gelvulling. Verkrijgbaar als rolstoelzitting, geven een beter comfort en helpen doorligwonden voorkomen. Neem contact op met een leverancier van medische hulpmiddelen. Hammacher Schlemmer, een Amerikaanse internetwinkel, verkoopt een draagbaar gelzittussen

("Portable Gel Seat", item 73077). Bel +1-800-321-1484 of kijk op [hammacherschlemmer.com](http://hammacherschlemmer.com) voor meer informatie.

- Hoofdkussens met microkorrels. Mogu-kussens. Zeer zacht en flexibel. Diverse vormen en maten. Verkrijgbaar via internetwinkels als [www.amazon.com](http://www.amazon.com) en [www.orangeonions.com](http://www.orangeonions.com). Moosh-kussens zijn verkrijgbaar via [www.mooshpillow.com](http://www.mooshpillow.com), en Squishy-kussens via internet en de plaatselijke detailhandel.
- Roho-kussens. Roho staat al sinds lang bekend als fabrikant van rolstoelkussens, maar tegenwoordig maakt het bedrijf ook hoofdkussens en matrassen. Kijk op [shapefitting.com](http://shapefitting.com) of bel +1-800-851-851-3449 als u meer wilt weten over matrassen en hoofdkussens van het merk Sleepmatterzzz. Kijk voor meer informatie over de rolstoelkussens van Roho op [rohoinc.com](http://rohoinc.com) of bel +1-800-851-3449.
- Tempur-hoofdkussens en -matrassen. Tempur is de merknaam van een matras gemaakt van "geheugenschuim", een materiaal dat zich aan de vorm van het lichaam aanpast. Er zijn ook andere merken verkrijgbaar. Maak uw eigen hoofdkussen: een IFOPA-lid kocht restjes geheugenschuim bij een hobbywinkel en maakte haar eigen kussen.
- Zoek ook naar oplossingen in de *Catalog of FOP Resources* (lijst met informatie over allerlei praktische hulpmiddelen bij FOP) van IFOPA, beschikbaar via de IFOPA-website ([www.ifopa.org](http://www.ifopa.org)). U kunt ook de tips bekijken in hoofdstuk 25, "Waar vindt u de juiste hulpmiddelen?".

## **Decubitus (doorligwonden)**

Het afsterven van huidweefsel en doorligwonden (decubitus) vormen een lastig en veel voorkomend probleem bij mensen met FOP, met name bij volwassenen. Huidweefsel kan afsterven doordat er teveel druk wordt uitgeoefend op huid waaronder normaal of extra bot ligt. Doorligwonden kunnen in korte tijd ontstaan, zich snel uitbreiden en moeilijk te behandelen zijn. De beste aanpak is het nemen van voorzorgsmaatregelen waardoor u doorligwonden voorkomt.

Volgens de Amerikaanse non-profitkliniek, de Mayo Clinic ([www.mayoclinic.com/health/bedsores/DS00570](http://www.mayoclinic.com/health/bedsores/DS00570)) "is het voorkómen van doorligwonden gemakkelijker dan het behandelen ervan, maar dat wil niet zeggen dat het ook gemakkelijk en eenvoudig is om te doen." Als u de onderstaande tips opvolgt, helpt dat u ernstige problemen tot het minimum te beperken en hopelijk te voorkomen:

- Verander, indien mogelijk, regelmatig van houding. Als u in een rolstoel zit, probeer dan liefst elke 15 tot 30 minuten van houding te veranderen. Verander in elk geval minimaal om de twee uur van houding. Als u daarbij hulp nodig hebt, vraag dan een gezinslid of verzorger om u te helpen.
- Volg de volgende houdingsadviezen op: voorkom dat u direct op uw heupbot ligt. Als u op uw rug ligt, ondersteun uw benen dan met een kussen dat u van halverwege uw kuit tot aan uw enkels onder uw benen legt. Leg het kussen niet direct achter uw knieën, want dit kan de bloeddoorstroming ernstig belemmeren. Zorg met behulp van kleine kussentjes dat uw knieën en enkels elkaar niet raken. Zet het hoofdeind van uw bed niet schuiner dan 30 graden. Dat voorkomt dat u gaat glijden en extra wrijving tussen uzelf en het bed creëert.

- Gebruik een drukverlagend matras of bed. U kunt bijvoorbeeld kiezen voor een matras gevuld met schuim, lucht, gel of water.
- Als u een rolstoel gebruikt, overweeg er dan een met een kantelfunctie. Het kantelen zorgt voor een herverdeling van de druk. Als u lang achtereen moet zitten, kunt eventueel ook een speciaal aangepaste zitting laten maken.
- Het is erg belangrijk dat u uw huid dagelijks controleert.
- Zorg voor een goede voeding. Gezond eten draagt bij aan een gezonde huid.

Een doorligwond die in een vroeg stadium is ontdekt – wanneer de huid rood is, maar er nog geen sprake van een open zweer is – kan veel gemakkelijker worden behandeld. Doorligwonden die open zijn, hebben meer zorg nodig. Neem onmiddellijk contact op met uw arts als u een huidprobleem ontdekt en volg de onderstaande aanwijzingen op:

- Verander regelmatig van houding en gebruik speciale drukverlagende kussens. Gebruik geen hoofdkussens of rubberen ringkussens. Deze kunnen druk en wrijving veroorzaken en maken het probleem juist erger.
- Houd de aangedane huid schoon om infecties te voorkomen. Een wond van het stadium 1 (de huid is niet open) mag voorzichtig met water en milde zeep worden gewassen. Alle ernstigere wonden moeten worden schoongemaakt met een zoutoplossing, die verkrijgbaar is bij de apotheek. Gebruik geen ontsmettende middelen zoals waterstofperoxide of jodium. Deze kunnen de huid beschadigen en vertragen het genezingsproces.
- Gebruik een speciaal wondverband om de wond af te dekken en de genezing te bevorderen. Voorbeelden van merknamen van dit soort wondverbanden zijn Tegaderm en Duoderm. Deze wondverbanden houden de wond vochtig (om de celgroei te bevorderen), terwijl het omringende weefsel droog blijft.
- Ga, indien nodig, naar een arts om beschadigd weefsel te laten verwijderen. Een wond moet vrij van dood en/of geïnfecteerd weefsel zijn om goed te kunnen genezen. Het verwijderen van dood weefsel kan op verschillende manieren gebeuren en uw arts is degene die het best kan bepalen wat er in een specifiek geval gedaan moet worden.
- Neem, indien mogelijk, een bubbelbad. Dit helpt de huid schoonhouden en verwijdert het dode weefsel op een natuurlijke manier.
- Eet gezond. Vooral vitamine C en zink kunnen de wondgenezing bevorderen.
- Als een wond niet geneest, neem dan opnieuw contact op met uw arts.

## **Extra bot onder de knie – osteochondromen**

Merkwaardig genoeg, heeft ongeveer 90% van de mensen met FOP een knobbel met extra bot direct onder de knie aan de binnenzijde van het been. Bijna alle mensen met FOP hebben deze knobbel, zelfs al op zeer jonge leeftijd, voordat flare-ups de knieën beginnen aan te tasten. Dit speciale type bot wordt een osteochondroom genoemd en veroorzaakt over het algemeen geen problemen. Net als het extra bot dat door flare-ups wordt gevormd, mag ook dit bot niet chirurgisch worden verwijderd.

## **De menstruatie**

Een van de vragen die vrouwen soms aan hun arts stellen, is of FOP van invloed is op de menstruatiecyclus of menstruatie. Sommige vrouwen met FOP geven aan dat ze heel licht menstrueren, of soms zelfs helemaal niet. Er zijn ook vrouwen die het idee hebben dat er een verband tussen hun flare-ups en hun menstruatie bestaat. Weer andere vrouwen met FOP hebben een normale menstruatie en hebben geen last van afwijkende verschijnselen. Het is nog onbekend of FOP een effect heeft op de menstruatiecyclus. Maar als u geen normale menstruatiecyclus hebt, is het uiterst belangrijk dat u – net als ieder ander – een gynaecoloog of endocrinoloog raadpleegt, zodat deze kan vaststellen of u mogelijk een ernstig medisch probleem hebt dat moet worden behandeld. U mag nooit zo maar aannemen dat het probleem door FOP wordt veroorzaakt. U dient er ook rekening mee te houden dat een vrouw met FOP zwanger kan raken. Voor zowel moeder als kind kan dit echter een levensbedreigende situatie zijn, omdat het lichaam en de organen van de moeder door het extra bot ook zonder zwangerschap al een gebrek aan ruimte hebben.

## **Is het weer van invloed op FOP?**

Het weer kan bij iedereen invloed hebben op hoe hij of zij zich voelt. Sommige mensen voelen zich minder prettig als het koud of vochtig is. Anderen vinden het niet fijn als het warm is. Weer anderen hebben helemaal geen problemen met de wisselingen van het weer of het seizoen. Mensen met FOP lijken geen voorkeur te hebben voor een bepaald soort weer, seizoen of klimaat.

## 14.

### Genetica

*De genetica (erfelijkheidsleer) is het wetenschappelijk vakgebied waarin men onderzoekt hoe eigenschappen van generatie op generatie worden overgedragen. Het onderwerp genetica is al snel erg ingewikkeld en daarom hebben we geprobeerd om de uitleg hieronder zo eenvoudig mogelijk te houden.*

#### DNA – ons bouwplan

In iedere cel van ons lichaam ligt heel belangrijke informatie opgeslagen in de vorm van DNA. Deze informatie bestaat uit instructies die nodig zijn om de groei van ons lichaam en allerlei andere processen aan te sturen. Ons DNA bepaalt waarom we in sommige opzichten precies op onze ouders lijken, maar ook waarom ieder van ons uniek is. Zo kan het zijn dat u de enige in uw naaste familie bent die linkshandig is. Ook is de kans groot dat u in veel eigenschappen verschilt met ieder ander op deze wereld. Dat is een goede zaak – want hoe saai zou de wereld zijn als iedereen hetzelfde was!

Het DNA ligt gerangschikt in 23 paren chromosomen. Van elk paar chromosomen is er één chromosoom afkomstig van uw moeder en één van uw vader. Elk chromosoom bestaat weer uit kleinere eenheden die genen worden genoemd (wetenschappers denken dat de mens alles bij elkaar 20.000 tot 25.000 genen bezit!). Zoals u misschien al hebt begrepen, is het woord genetica afgeleid van "genen". De genetica of erfelijkheidsleer is de leer van het bouwplan dat bepaalt hoe ons lichaam eruitziet.

#### Het genetische alfabet

Het DNA is opgebouwd uit vier chemische componenten die samen het genetische alfabet vormen. Wetenschappers gebruiken zelfs letters uit het alfabet (A, T, G, C) om deze DNA-code weer te geven. Zoals de volgorde van gewone letters bepaalt wat de betekenis van een woord is, bepaalt de volgorde van de letters in de DNA-code wat de betekenis is van de genetische informatie die op een bepaald stuk DNA ligt. De lettervolgorde in het DNA vertelt het lichaam wat het moet doen (worden uw ogen bruin of blauw, hoe lang wordt u, etc.). De vier DNA-letters zijn in allerlei verschillende combinaties gerangschikt en dragen alle informatie die nodig is voor het opbouwen van een heel menselijk lichaam. Een complete set DNA heet een "genoom". U zou zich uw genoom kunnen voorstellen als een lijvig boek vol instructies.

Als u de genetische code in het menselijk genoom zou moeten uitschrijven, zou u daarmee een stapel telefoonboeken van ruim 170 meter hoog vullen; dat is ongeveer net zo hoog als de Maastoren in Rotterdam. Als u alle DNA-letters van het menselijke genoom met een snelheid van één letter per seconde zou oplezen en dat acht uur per dag, zou het ongeveer 100 jaar duren voordat u klaar was. Dit geeft u een indruk van hoe complex de instructies voor het menselijke lichaam zijn.

## Hoe krijgt iemand FOP?

De meeste gevallen van FOP zijn nieuw, wat betekent dat niemand anders in de familie FOP heeft. FOP ontstaat dan omdat er een plotselinge genetische verandering (of "mutatie", de wetenschappelijke term voor verandering) is opgetreden, iets wat soms gebeurt wanneer de genen van beide ouders aan hun kind worden doorgegeven. Veel van dit soort genetische veranderingen, waaronder de verandering die tot FOP leidt, zijn spelingen van de natuur en hebben geen duidelijke oorzaak. In een klein aantal gevallen wordt FOP via overerving door een ouder met FOP aan het kind doorgegeven. Dit komt echter heel weinig voor, omdat mensen met FOP maar zelden kinderen krijgen.

FOP is een autosomaal dominante aandoening. Dat betekent dat als iemand slechts één beschadigde kopie van het FOP-gen draagt, hij of zij ook FOP zal krijgen. Iedereen draagt twee kopieën van elk gen, één van elke ouder. De wetenschappelijke term voor één zo'n genkopie is "allel". Alle informatie die we op dit moment hebben, wijst erop dat FOP altijd een dominante eigenschap is. Dat vertelt ons twee dingen: allereerst zal iemand die geen FOP-symptomen vertoont, ook geen FOP-allel dragen. En ten tweede heeft een kind van een ouder met FOP 50% kans om ook FOP te krijgen. Laten we eens in wat meer detail naar deze kenmerken van FOP gaan kijken.

## Broers en zussen

Ouders die geen FOP hebben, kunnen erop vertrouwen dat de kans om een tweede kind met FOP te krijgen zeer klein is. FOP wordt over het algemeen veroorzaakt door een nieuwe verandering (mutatie) in de genetische code. Daarom geldt voor de overgrote meerderheid van de gezinnen dat de kans op het krijgen van een volgend kind met FOP even groot is als de kans op het krijgen van een eerste kind met FOP, oftewel ongeveer één op de twee miljoen. Elk volgend geval staat volledig los van een eerder geval.

Toch is bij onderzoekers minstens één gezin bekend waarin ouders die geen FOP hadden twee kinderen met FOP hebben gekregen. Hier is het waarschijnlijk dat minstens één van de ouders meerdere ei- of zaadcellen met een afwijking had. De kans om in zo'n geval een tweede kind met FOP te krijgen, wordt geschat op ongeveer 3% (drie op de honderd). Men kan op dit moment echter nog niet voorspellen of er in een bepaald gezin sprake is van een dergelijk verhoogd risico.

Broers, zussen of andere familieleden die geen FOP hebben, hebben geen grotere kans om een kind met FOP te krijgen dan een gemiddeld persoon: deze kans is één op de twee miljoen. U kunt erop vertrouwen dat als u een broer of zus met FOP hebt, dit niet betekent dat uw kinderen ook FOP zullen krijgen. Tot op heden heeft men bij de kinderen van niet getroffen broers of zussen van iemand met FOP, nooit tekenen van FOP waargenomen.

## De overerving van FOP

Omdat iemand altijd twee kopieën van elk gen bezit (één van elke ouder – bedenk nog even dat chromosomen altijd in paren voorkomen), heeft iemand met FOP naast de beschadigde kopie ook altijd één "normale" kopie van het gen. Daardoor kan iemand met FOP – man of vrouw – een normale kopie óf een



beschadigde kopie van het gen aan zijn of haar kind doorgeven. Als de beschadigde kopie van het gen wordt doorgegeven, dan zal het kind FOP krijgen. Als het normale gen wordt doorgegeven, dan krijgt het kind geen FOP. Deze gebeurtenissen hebben een even grote kans om plaats te vinden en daarom is de kans dat iemand met FOP een kind met FOP krijgt 50%.

## Zwangerschap en FOP

Hoewel een vrouw met FOP zwanger kan raken en kinderen kan krijgen, kan een zwangerschap gevaarlijk en levensbedreigend zijn. Omdat de vitale organen van de moeder al te weinig ruimte hebben door het extra bot in de borstkas, buik en het bekken, kan het lichaam van de moeder zich maar zeer beperkt aanpassen aan de groeiende baby in haar buik. Voor zowel moeder als kind is het risico op ernstige gezondheidsproblemen groot.

Hieronder staan enkele (maar niet alle) van deze risico's genoemd:

- *Risico op flare-ups tijdens de zwangerschap.* Daarnaast kan het nodig zijn dat het gebruik van medicijnen die de symptomen bij een flare-up helpen verminderen, wordt beperkt.
- *Risico op ademhalingsproblemen in de latere stadia van de zwangerschap.* Als gevolg van FOP kan de borstkaswand zich minder uitzetten, waardoor de ademhaling wordt beperkt. Als er een baby in de baarmoeder groeit, zal deze in opwaartse richting tegen het middenrif gaan drukken, een van de belangrijkste spieren voor de ademhaling. Dit beperkt het vermogen van de longen om zich uit te zetten nog verder. Het ademen kan zelfs nog moeilijker worden als het extra bot van de moeder verhindert dat de baby vanuit de buik naar buiten toe groeit. In dit geval komt er nog meer druk op het middenrif te staan.
- *Risico op complicaties bij de bevalling.* De lichamelijke beperkingen die FOP veroorzaakt, zijn van dien aard dat de bevalling via een keizersnede moet plaatsvinden. Voor iemand met FOP is elke operatie een zeer ernstige aangelegenheid.
- *Risico's van een algehele anesthesie (narcose) bij een keizersnede.* Een keizersnede is een operatie waarbij anesthesie nodig is. Een plaatselijke of regionale verdoving (het soort verdoving dat over het algemeen bij bevallingen wordt gebruikt) is voor mensen met FOP gevaarlijk en mag niet worden gebruikt. In plaats daarvan moet een algehele anesthesie (narcose) worden gebruikt, maar deze brengt voor zowel moeder als baby grote risico's met zich mee.
- *Risico op flebitis en longembolie.* Flebitis is een ontsteking van een ader. Een longembolie ontstaat wanneer een slagader in de longen geblokkeerd raakt. Beide kunnen optreden als gevolg van een bloedstolsel en beide zijn levensbedreigend. De kans op deze twee levensbedreigende complicaties is sterk verhoogd, omdat de beweeglijkheid door FOP ernstig wordt beperkt. Bovendien is er bij FOP sprake van een risicozwangerschap, waarbij de moeder langdurig bedrust moet houden, en dit beperkt de beweeglijkheid nog verder. Ten slotte treedt in het laatste trimester van de zwangerschap vaak zwelling in de benen op, wat het risico op deze levensbedreigende complicaties nog verder verhoogt.

Hieronder staan enkele (maar niet alle) risico's genoemd, die specifiek voor het kind gelden:

- *Risico op een kind met FOP.* Als een ouder FOP heeft, is de kans dat het kind FOP heeft 50%.
- *Risico op een vroeggeboorte.* Als gevolg van ademhalingsproblemen kan het gebeuren dat de moeder niet in staat is om de baby te voldragen. Een vroeggeboorte kan talloze levenslange gevolgen hebben.
- *Risico op ernstige foetale nood.* Door ademhalingsproblemen van de moeder of andere onvoorziene problemen kan de baby een tekort aan zuurstof krijgen. Deze complicatie geeft risico op overlijden of ernstig hersenletsel.
- *Risico op cerebral palsy.* Het risico op cerebral palsy (hersenvlamming) veroorzaakt door een zuurstoftekort bij de baby is groot, vooral als er sprake is van foetale nood in het laatste stadium van de zwangerschap of tijdens de bevalling. Cerebral palsy is een neurologische aandoening waarbij de beweging en spiercoördinatie is aangetast.
- *Risico op complicaties bij een algehele anesthesie (narcose).* Er is een hoog risico op complicaties bij algehele anesthesie. Een plaatselijke of regionale verdoving, die de voorkeur zou hebben, is strikt genomen niet mogelijk als de moeder FOP heeft.

Er zijn nog talloze andere redenen voor bezorgdheid. Wie zorgt er voor de moeder bij de complicaties en bijkomende stress van een zwangerschap? Wie zorgt er voor het kind, als de moeder dat door haar lichamelijke beperkingen niet kan doen? Welke rol spelen de vader, broers en zusjes en grootouders bij de zorg van het kind?

Hoewel een vrouw met FOP een zwangerschap kan voldragen en er in de medische literatuur minstens vier van zulke gevallen bekend zijn, is een zwangerschap iets waar men vanwege de grote risico's voor zowel moeder als kind uiterst zorgvuldig over moet nadenken. Als u dat wenst, is het mogelijk om onafhankelijk erfelijkheidsadvies te krijgen over een zwangerschap bij FOP.

Bij een eventuele zwangerschap is het uiterst belangrijk dat u voor begeleiding en zorg naar een ziekenhuis gaat dat gespecialiseerd is in risicozwangerschappen. Er staan minstens twee levens op het spel: dat van de moeder en van het kind. Bovendien heeft een dergelijke zwangerschap ook invloed op de levens van de andere gezinsleden, want zij zijn noodgedwongen bij de situatie betrokken. Een zwangerschap van iemand met FOP kan levensgrote gevolgen hebben.

## 15.

### Het FOP-gen

*Wetenschappers hebben inmiddels het gen opgespoord dat – wanneer het is beschadigd – FOP veroorzaakt. In dit hoofdstuk leest u wat deze ontdekking allemaal met zich meebrengt.*

#### Het FOP-gen – wat doet dit gen?

Het FOP-gen draagt de wetenschappelijke naam ACVR1 en ligt op chromosoom 2. ACVR1 staat voor **Activin Receptor Type 1A**. Een receptor is een speciaal eiwit dat de taak heeft om informatie door te geven in een lichaamscel. Sommige receptoren fungeren als een soort schakelaar die beslist of een cel bijvoorbeeld een botcel, spiercel of bloedcel wordt, en bepaalt op welke manier deze cel met andere cellen samenwerkt.

Men heeft pas kort geleden ontdekt dat ACVR1 een belangrijke rol speelt in de botontwikkeling, en ook in de ontwikkeling van het hart, de gewrichten, wervelkolom en ledematen. De ACVR1-receptor is aanwezig in de skeletspieren en het bindweefsel, maar wat precies zijn normale functie is in deze cellen en weefsels is nog niet duidelijk.

Wat wél duidelijk is, is dat je zonder ACVR1 niet kunt leven. Men heeft proeven met het ACVR1-gen bij muizen gedaan en daaruit is gebleken dat een muizenembryo dat geen werkzame kopie van het ACVR1-gen heeft, niet levensvatbaar is (nog even ter herinnering: levende wezens dragen twee kopieën van elk gen – één van elke ouder). Bij mensen met FOP is een van de kopieën van ACVR1 op een heel specifieke wijze beschadigd, met als gevolg dat zich extra bot ontwikkelt op plaatsen waar dat niet hoort.

#### De speurtocht naar de genetische verandering

Men heeft het FOP-gen kunnen opsporen door diepgravend DNA-onderzoek te doen. Eerst heeft men enkele families onderzocht waarin zowel een ouder als een of meerdere kinderen FOP hadden. Toen men het gen eenmaal had gevonden, heeft men het DNA onderzocht van een groot aantal andere mensen met klassieke FOP-symptomen (misvormde grote tenen en progressieve extra botvorming), van wie bloedmonsters worden bewaard op het FOP-laboratorium van de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania. Iedereen van wie het bloed werd getest, bleek precies dezelfde verandering in de DNA-sequentie (lettervolgorde) te hebben – bij iedereen met FOP is slechts één DNA-letter veranderd in de zes miljard letters van de standaard DNA-sequentie (u herinnert zich misschien nog dat onze genetische code in feite niet meer dan een reeks letters is, waarvan elke letter een unieke betekenis heeft).

De genetische verandering die mensen met FOP hebben, is de kleinste en nauwkeurigste verandering die in een gen kan optreden: één van de zes miljard DNA-letters is vervangen door een andere letter, zoals hierboven al werd opgemerkt, en daardoor is de betekenis van de genetische instructies veranderd. Wat zijn nu de gevolgen van deze verandering?

Men denkt dat de mens ongeveer 20.000 verschillende genen bezit. De code van al deze genen zit in het DNA van alle lichaamscellen. Echter, in één individuele cel zijn niet alle genen tegelijkertijd actief. Per lichaamscel zijn slechts bepaalde genen of combinaties daarvan actief. De set actieve genen in een botcel zal dus verschillen van die in een levercel (maar kan overigens wel deels overlappen). Wanneer een gen wordt geactiveerd, begint in het DNA een proces dat uiteindelijk leidt tot de aanmaak van eiwitten. Deze eiwitten vervullen een enorme diversiteit aan functies in een cel.

Eiwitten zijn opgebouwd uit aminozuren, een groep van 20 verschillende kleine, verwante moleculen. Bij mensen met FOP zit er in het DNA van het ACVR1-gen een "spelfout". Die spelfout zorgt ervoor dat het aminozuur arginine, dat op een specifieke plek in het ACVR1-eiwit behoort te zitten, wordt vervangen door een ander aminozuur, het histidine. Om u een idee te geven hoe belangrijk deze verandering is, bedenkt u zich dan maar eens dat het arginine op deze specifieke plek in het ACVR1-eiwit bij alle gewervelde dieren (mensen, dieren, vissen, etc.) al gedurende bijna 500 miljoen jaar van evolutie onveranderd is gebleven. Blijkbaar staat de natuur deze specifieke verandering niet toe, omdat die naar alle waarschijnlijkheid ernstige gevolgen zou hebben.

Tot nu toe hebben onderzoekers deze specifieke genetische verandering van het ACVR1 bij iedereen met klassieke FOP aangetroffen. Als er meer mensen worden onderzocht, zal men waarschijnlijk nog meer veranderingen in het ACVR1-gen ontdekken.

## **Het FOP-gen en de toekomst van het onderzoek naar FOP**

Uit eerder FOP-onderzoek was al gebleken dat de oorzaak van FOP wel eens zou kunnen liggen in een afwijkende regulatie van de zogenaamde Bone Morphogenetic Proteins (botmorfogenetische eiwitten), die een sleutelrol spelen bij de botgroei. De ontdekking van het FOP-gen heeft die aanname bevestigd. Het FOP-gen zal ons uiteindelijk ook beter laten begrijpen waarom de moleculaire schakelaar die de botaanmaak stuurt bij mensen met FOP in de aan-positie lijkt te blijven steken, en hoe dit proces door een letsel of prikkels vanuit het afweersysteem wordt beïnvloed.

De ontdekking van het ACVR1-gen zal ons ook helpen een beter inzicht te krijgen in diverse FOP-symptomen die we op dit moment niet kunnen verklaren. Zoals al eerder gezegd, speelt ACVR1 een belangrijke rol in de botgroei. Het gen is uiterst belangrijk bij de ontwikkeling van de handen en voeten, die bij mensen met FOP allebei aangeboren afwijkingen kunnen vertonen. ACVR1 is ook belangrijk bij de ontwikkeling van het middenoor. Als er meer onderzoek wordt gedaan, begrijpen we straks waarschijnlijk ook beter waarom sommige mensen met FOP last van gehoorverlies hebben. Zoals men pas geleden heeft ontdekt, hebben mensen met FOP afwijkingen aan hun wervelkolom die al ontstaan voordat het extra bot zich vormt. Ook hier biedt het ACVR1-gen waarschijnlijk aanknopingspunten die kunnen verklaren waarom dit gebeurt.

Wat ten slotte het belangrijkste is: als men de genetische oorzaak van een ziekte kent, helpt dat enorm bij de zoektocht naar een effectieve behandeling. Nu het FOP-gen bekend is, kan men bijvoorbeeld genetisch

gemanipuleerde muizen gaan maken die daadwerkelijk FOP hebben, zodat het mogelijk wordt om nieuwe behandelmethoden te ontwikkelen en uit te testen. Natuurlijk zullen effectieve behandelmethoden niet op stel en sprong beschikbaar zijn, maar toch heeft geen enkele ontdekking onze horizon zo plotseling verbreedt en ons zo veel hoop gegeven.

## **De hamvraag – hoe lang duurt het nog voordat er een effectieve behandeling voor FOP is, nu het gen bekend is?**

Van alle vragen is deze vraag het moeilijkst te beantwoorden. Om eerlijk te zijn, is op geen enkele manier te bepalen hoe lang het zal duren voordat er een effectieve behandeling is. De verandering of mutatie in het FOP-gen is ongetwijfeld het meest waardevolle stukje informatie uit de FOP-puzzel, maar toch is het niet meer dan een "hoeksteen". Onderzoekers moeten eerst beter leren begrijpen hoe ACVR1 werkt – bij alle mensen, en niet alleen bij mensen met FOP – voordat ze een effectieve behandeling kunnen ontwikkelen.

Om een effectieve behandeling voor FOP te ontwikkelen, zal het FOP-gen uitgeschakeld, geblokkeerd, geneutraliseerd of buiten spel gezet moeten worden. FOP-onderzoekers zeggen wel eens dat het onderzoek aan FOP vaak lijkt op het uitpuzzelen van de bedrading van een atoombom, zodat deze veilig kan worden ontmanteld voordat hij ontploft. De FOP-mutatie, oftewel de ontsteking van de atoombom, is nu bekend. De volgende stap is uitzoeken hoe we die ontsteking veilig onschadelijk kunnen maken. En dat kost tijd. De ontwikkeling van geneesmiddelen voor zeldzame "weesziekten" is een bijzonder moeizaam proces en men kan onderweg heel wat obstakels tegenkomen. Zo kunnen er vragen zijn over de veiligheid van een geneesmiddel, de tolerantie (mate waarin het geneesmiddel wordt verdragen), de bijwerkingen, of de toedieningsweg en -vorm (hoe en in welke vorm moet het worden toegediend, bijvoorbeeld in tabletvorm, vloeibare vorm, i.v. (intraveneus), als crème of via genterapie). Bovendien moet ook worden onderzocht hoe goed een geneesmiddel het probleem daadwerkelijk aanpakt. Dat alles vraagt om heel veel onderzoek en tests. Maar... tot zover de ontnuchterende feiten. Het goede nieuws is dat we nu over een uiterst specifiek doel beschikken dat als basis dient voor de ontwikkeling van nieuwe geneesmiddelen, en waardoor een enorme hoeveelheid medische en wetenschappelijke aandacht direct op dit gen en op FOP wordt gericht.

## **FOP en andere botandoeningen**

De nieuw verworven kennis over het ACVR1-gen leert ons niet alleen hoe de rampzalige cyclus van extra botgroei bij FOP voorkomen kan worden, maar kan op een dag misschien ook worden gebruikt om nieuw bot en skelet aan te maken voor mensen die daar wanhopig behoefte aan hebben. Deze wetenschappelijke ontwikkelingen kunnen misschien ook mensen helpen die met te weinig bot in hun lichaam worden geboren, of mensen die desastreus veel bot hebben verloren als gevolg van een ernstig letsel of een amputatie, en natuurlijk mensen met een meer algemeen voorkomende aandoening zoals botontkalking, waarvan miljoenen het slachtoffer zijn. De ontdekking van het FOP-gen is niet alleen de belangrijkste vondst in de geschiedenis van het FOP-onderzoek, maar levert ook een uiterst belangrijke bijdrage aan de kennis over de biologie van het skelet in het algemeen.

## **Genetische test voor de FOP-mutatie**

De genetische test voor de FOP-mutatie wordt uitgevoerd op het laboratorium voor genetisch onderzoek van de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania in de Verenigde Staten.

Op de onderstaande website kunt u hierover uitvoerige informatie vinden:

[www.med.upenn.edu/genetics/core-facs/gdl/](http://www.med.upenn.edu/genetics/core-facs/gdl/)

Klik op de link "Diagnostic Tests" voor informatie over de testprocedure.

U kunt voor meer informatie ook rechtstreeks contact opnemen met het laboratorium:

Genetic Diagnostic Laboratory Department of Genetics

University of Pennsylvania School of Medicine

Verenigde Staten

tel.: +1-215-573-9161

fax: +1-215-573-5940

## 16.

### Hoe gezinnen de confrontatie met FOP zijn aangegaan

*We vroegen aan tien gezinnen zich voor te stellen dat ze met de ouders spraken van een kind bij wie zojuist FOP was geconstateerd. Wat zouden ze zeggen? Of we vroegen hun om zich voor de geest te halen hoe het was toen bij hen de diagnose werd gesteld. Wat hadden ze graag gewild dat iemand tegen hen had gezegd? Hieronder staan, opgeschreven in hun eigen woorden, hun antwoorden.*

Als moeder van een dochter van 2 ½, was ik totaal verbijsterd door de diagnose FOP. Dat kwam niet alleen door wat FOP voor haar toekomst zou betekenen, maar ook doordat er een verkeerde diagnose was gesteld, waardoor haar rechterarm en -schouder waren geamputeerd.

Hadden we ons leven op dat moment maar alvast naar vijf jaar later kunnen doorspoelen, toen we het geluk hadden om via het internet de NORD Foundation (National Organization for Rare Disorders) te vinden, een stichting voor mensen met een zeldzame aandoening. Die verwees ons door naar Jeannie Peeper, een vrouw met FOP uit Florida die in haar eentje met steun van haar familie de IFOPA probeerde op te zetten. Zij bracht licht in onze donkere wereld van isolement en uiterste wanhoop, waarin we door FOP terecht waren gekomen. De rest is verleden tijd.

Als ik terugdenk aan de periode van shock vlak na de diagnose, kan ik alleen maar zeggen dat het voor ons allemaal veel gemakkelijker was geweest als de IFOPA toen al actief was geweest en ons had kunnen begeleiden bij het inslaan van de lange weg die FOP voor ons in petto had. Toen we eenmaal door de IFOPA waren opgenomen, werd ons leven weer "enigszins normaal". Toen we ons bovendien realiseerden dat er in een lab in Philadelphia, waarschijnlijk tot diep in de nacht, licht brandde in een zoektocht naar antwoorden, konden we wat rustiger gaan slapen.

Wij, Ashley en ons gezin, beschouwen onszelf als pioniers bij deze uitdaging. We zijn ontzettend blij dat we zo enorm zijn gegroeid en de FOP-gemeenschap steeds groter wordt, met nog zoveel mensen meer die zich kunnen aansluiten. We vinden het ook fijn dat we anderen hoop kunnen geven op een leven na de diagnose FOP.

-----Carol Kurpiel, moeder van Ashley, 26 jaar (geboren in 1981), diagnose op de leeftijd van 2 ½ jaar

Als relatieve nieuwkomer in de wereld van FOP, zou ik willen zeggen dat het beste wat we tot nu toe hebben gedaan, is luisteren naar het welgemeende advies van dokter Kaplan om af te wachten en eerst rustig de tijd te nemen om zoveel mogelijk over FOP te leren. Hij waarschuwde ons bijvoorbeeld dat stukken in de media over FOP – hoewel daar op zich niets mis mee is – er niet voor bedoeld zijn om nieuwe FOP-gezinnen van informatie te voorzien. Ze zijn er juist voor bedoeld om een heftige emotionele reactie aan het grote publiek te ontlokken door FOP in zijn ergste en meest tragische vorm te laten zien. Dokter Kaplan

drong er ook op aan dat we niet onmiddellijk aan de geldinzamelingsacties voor FOP zouden meedoen. Wat een opluchting was het dat er geen druk op ons werd uitgeoefend om hieraan mee te doen, want de diagnose FOP was een last die op dat moment al zwaar genoeg was. In plaats daarvan, keerden we terug naar huis; we baden, we huilden en we praatten met volwassen familieleden en vrienden over de diagnose van Justin (Justin, zijn broertje van 8 en zusje van 9 weten nog steeds niet precies wat de consequenties zijn van zijn "speciale botten"). Ik legde al snel contacten binnen de FOP-gemeenschap. Ik werd ook lid van het FOPonline-forum, hoewel ik daar, als ik nu terugkijk, eigenlijk beter nog even mee had kunnen wachten, want als nieuwkomer vond ik sommige onderwerpen overweldigend. Desondanks voelde ik me zeer welkom en prees ik me gelukkig met de slimme tips, het inlevingsvermogen, de humor, het plezier en de veerkracht die de FOP-gezinnen dagelijks met elkaar delen. Ik putte ook kracht uit het boek van Carol Zapata-Whelan, *Finding Magic Mountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene called FOP* (Op zoek naar de magische berg: een leven met vijf schitterende kinderen en een kreupel gen dat FOP heet). Dit boek overtuigde me van het feit dat het leven inderdaad doorgaat (en nog op een prachtige manier ook!) en liet me zien hoe ons gezin op een dag, op onze eigen manier, als belangenbehartiger zou kunnen dienen voor Justin en de FOP-gemeenschap.

-----Wendy en Kevin Henke, ouders van Justin, 8 jaar (geboren in 2000), diagnose op de leeftijd van 6 jaar

Ik werd in 1979 in Belgrado, Servië, met de misvormde grote tenen geboren. De artsen besloten om dit "foutje van de natuur" met een operatie te herstellen. Nadat ik een bijzonder frustrerende periode in het ziekenhuis had doorgebracht, samen met mijn moeder die had moeten aanzien hoe haar eerste en enige kind pijn moest lijden, mocht ik met stijve tenen en zonder antwoorden naar huis. Het kwam totaal niet in ons op dat ik een invaliderende ziekte had, die negen jaar later een ware nachtmerrie zou worden toen ik uiteindelijk na nog eens twee operaties de diagnose FOP kreeg. Behalve deze diagnose was "we weten er niets vanaf" het enige wat ze ons toen konden vertellen. Mijn diagnose werd in Engeland bevestigd, waar we op eigen initiatief naar toe waren gegaan. Maar ook daar werden we niets wijzer dan in Servië. We zouden uit eigen ervaring over FOP moeten leren.

Was er toen maar iemand geweest die ons over dokter Kaplan en zijn team had verteld, met wie we in 1992 kennismakten. Dokter Kaplan bracht ons in contact met de IFOPA en uiteindelijk, zes jaar na mijn diagnose, ontmoetten we in 1994 in Orlando andere mensen met FOP. Dat was voor ons allemaal een bijzonder emotioneel moment. Gelukkig werden we door een paar heel vriendelijke mensen verwelkomd, zodat we ons nog geen uur later al lid van de grote, internationale FOP-familie voelden.

Ik zou willen dat iemand ons bij mijn geboorte had verteld wat de betekenis van mijn misvormde grote tenen was en ik zou willen dat ik geen drie operaties had gehad. Dat had mijn ouders en mij een hoop verdriet, pijnlijke medische onderzoeken en angst bespaard. Als ik vroeger iemand met een witte jas tegenkwam, was huilen mijn eerste reactie, omdat ik zo vaak naar het ziekenhuis had gemoeten en ik al zo veel dingen in mijn leven had moeten doorstaan. Ik zou willen dat mijn moeder met andere moeders van FOP-kinderen had kunnen praten over alle frustraties die deze ziekte met zich meebrengt.



Ten slotte zou ik graag willen dat ik kon zeggen dat er een manier was om je op FOP voor te bereiden. Maar helaas komt FOP zomaar ineens je leven binnenvallen. Wat ik wel kan zeggen is dat de FOP-bijeenkomsten, waarbij alle FOP-gezinnen in de gelegenheid worden gesteld ze bij te wonen om hun gedachten, angsten en ervaringen met elkaar uit te wisselen, van onschatbare waarde zijn voor iedereen die elke dag weer de strijd aangaat met FOP en zijn wrede, onvoorspelbare eigenschappen.

-----Jelena Milosevic, 28 jaar (geboren in 1979), diagnose op de leeftijd van 9 jaar

Ik wist gewoon dat mijn kind gezond ter wereld zou komen. Ik was de meest toegewijde zwangere vrouw die er bestond. Dus toen Hannah met van die vreemd uitzienende tenen werd geboren en de artsen me vertelden dat dit soort dingen soms gebeurden en dat Hannah in het ergste geval misschien problemen met lopen of het dragen van schoenen zou krijgen, nam ik die woorden voor waar aan. Aangezien ik het middelste kind uit een gezin met acht kinderen ben, was ik gewend aan het sluiten van compromissen. Twee weken lang zat ik op een roze wolk.

Toen werd ik toch nieuwsgierig en ging ik op internet op zoek naar teenmisvormingen. Ik kwam terecht op de FOP-website en terwijl ik begon te lezen, becroop me een gevoel van paniek. Ik probeerde mijn angst te onderdrukken en hoopte en bad dat misschien, heel misschien, Hannah geen FOP had. Maanden gingen voorbij. Maar toen ze 18 maanden oud was, kreeg ze haar eerste zwelling. Ik wist het. Diep in mijn hart wist ik het. Toch ging ik, zoals dat hoort, naar een kinderarts en bleef in een fase van ontkenning zitten totdat iemand het woord biopsie liet vallen. Ik herinnerde me de informatie op de website over de uitbarstingen van botgroei die na een invasieve ingreep konden optreden. Gedreven door mijn angst dat men Hannah pijn zou doen, vroeg ik aan de arts of hij ooit van FOP had gehoord. Hij kneep zijn ogen tot spleetjes en wierp me een fronsende blik toe. Ik voelde me een idioot, maar ik hield voet bij stuk om dit kleine persoontje van wie ik meer hield dan mezelf, te beschermen.

Hannah is nu zes. We leven nu al vijf jaar met FOP. Een deel van mij huilt, piekert en bidt tot God, terwijl ik me afvraag waarom mijn kind 's nachts wakker moet worden van de pijn en waarom de eenvoudigste dingen voor haar onmogelijk zijn. Maar het deel dat van mijn kleine meid houdt – nog altijd meer dan van mezelf en elke dag meer dan de vorige – dankt diezelfde God voor de kans die ik krijg om voor haar te zorgen en van haar te houden zoals ze dat verdient. Ook al heeft Hannah een probleem met haar gezondheid, voor mij is ze een wonder. Zij is dat ene wezen, die ene speciale persoon die mij beter laat begrijpen en waarderen wat de betekenis is van een lach, een vriendelijk woord, een begripvol gebaar. Hoe je je als ouder van een kind met FOP moet redden, is iets wat je in een geleidelijk, altijd voortdurend proces leert. Stukje bij beetje werd ik flexibeler, langzaamaan begon ik te accepteren, en stapje voor stapje leerde ik. Ik leer nog steeds. Ik word nog steeds boos, depressief en verdrietig. Maar het gevoel dat overheerst, is liefde. Als Hannah's moeder probeer ik elke dag specialer en draaglijker te maken dan hij geweest zou zijn als ik er niet bij was geweest. Ik weiger aan mijn zelfmedelijden toe te geven en samen met mijn kind lach ik en maak ik plezier.

Wat ik terugkrijg voor deze kleine dingen is van onschatbare waarde en onze kinderen verdienen niets minder dan dat.

-----Sharon Davis, moeder van Hannah, 6 jaar (geboren in 2001), diagnose op de leeftijd van 18 maanden

Uw kind heeft de diagnose FOP gekregen. Maar dat is niet het einde van de wereld. U zult ontdekken dat dit een band binnen uw gezin smeedt. Het is ook belangrijk dat uw kind als een normaal kind kan opgroeien. Vertel uw familie, vrienden, de kinderopvang en school over FOP en geef ze informatie over FOP, zodat ze erover kunnen leren. In de afgelopen 19 jaar is de FOP-gemeenschap enorm gegroeid. U kunt op verschillende websites informatie over FOP vinden, met verslagen, allerlei voorlichtingsmaterialen en nog veel meer. Er bestaat een online discussiegroep waar u vragen kunt stellen over alles wat u maar over FOP wilt weten. Hier kunt u verschillende mensen met FOP naar hun ervaringen vragen en hoe ze de middelen hebben gevonden om met hun bewegingsbeperkingen om te gaan.

In Philadelphia is een laboratorium dat zich met onderzoek naar FOP bezighoudt. Sinds april 2006 weten we dankzij de mensen die daar werken welk gen FOP veroorzaakt. Deze mensen zijn nu hard op zoek naar een behandeling. Het leven is prachtig en samen zullen we de weg naar genezing vinden!

-----Roger zum Felde, 42 jaar (geboren in 1965), diagnose op de leeftijd van 2 ½ jaar

Toen mijn dochter Jasmin de diagnose FOP kreeg, waren we net van Wisconsin naar Connecticut verhuisd. Ik voelde me vreselijk verloren en alleen, en ik wilde dat ik vrienden of familie had die een arm om me heen sloegen en me konden steunen. De burens probeerden me op te beuren door te zeggen dat het allemaal wel goed zou komen, maar dat was niet zo. Het was alsof ik middenin een nachtmerrie zat die maar niet ophield. Na een tijdje kwamen we in contact met dokter Kaplan en de IFOPA. Ik begon stukje bij beetje het informatiepakket te lezen dat me was toegestuurd. Maar dat was allemaal veel te angstaanjagend en te veel om te verwerken. Een paar jaar later zorgde een arts van het Hole in the Wall Gang Camp voor kinderen met een ziekte of handicap er gelukkig voor dat we werden opgevangen door een team van specialisten, waaronder een maatschappelijk werker, een longarts en een pijnteam. Dit gaf ons belangrijke structuur en continuïteit van zorg. We hadden niet langer het gevoel dat we buiten het systeem vielen. Hoewel het nog steeds niet gemakkelijk is om met FOP te leven, heb ik ondertussen wel een paar dingen geleerd. Probeer allereerst de kleine dagelijkse dingen te waarderen en geniet van de levenslust van uw kind. Neem elke dag zoals hij komt. Probeer minder bang te zijn en meer lief te hebben. Wat me ook heeft geholpen is dat ik me als belangenbehartiger ben gaan inzetten voor de IFOPA door geld in te zamelen, informatie te verspreiden en FOP bekend te maken bij het grote publiek. Door dat werk zijn mijn gevoelens van wanhoop een stuk minder geworden. Ik denk dat het ook belangrijk is om nooit op te geven en altijd hoop te blijven koesteren.

-----RoJeanne Doege-Floyd, moeder van Jasmin, 13 jaar (geboren in 1993), diagnose op de leeftijd van 5 jaar

Mensen lopen me wel eens na, omdat ze vinden dat ik mijn boodschappen niet zelf moet dragen. Op straat word ik regelmatig aangesproken met de vraag of ik me wel red. Er kwam eens een vrouw naar me toe die zei dat ze het "inspirerend" vond wat ik deed. Ik lachte, maar ik moest mezelf ervan weerhouden om niet te zeggen: "wat bedoelt u: lopen?"

Ik vertel u dit alles om te laten zien hoe idioot (of naïef, als u wilt) de wereld kan zijn. Mensen denken over het algemeen dat als je toevallig met een handicap bent geboren, je tot een tweederangs leven bent veroordeeld. Dat komt omdat mensen zijn vastgeroest in hun gewoonten en er absoluut van overtuigd zijn dat de dingen maar op één manier gedaan kunnen worden.

Wat ze vergeten, is dat wij als zoogdieren warmbloedige wezens zijn. We zijn ervoor gemaakt om onszelf aan te passen. En juist vanwege dit selectieve geheugenverlies voer ik al mijn hele leven strijd met mensen die denken dat ik hulpeloos ben (ik ben niet "gezond van lijf en leden", dus hoe zou ik dan iets voor elkaar kunnen krijgen?).

Gelukkig begreep ik al vrij snel dat die mensen ook eigenlijk niet kunnen weten wat ik wel of niet kan, aangezien ze nooit in mijn lichaam hebben gezeten. En zo staan deze lieden (vaak al druk in de weer om de dame in nood te hulp te snellen) uiteindelijk vol ongeloof toe te kijken als ik het zonder hen klaarspeel (voor het geval u het nog niet wist: de knijphendel van een fles met schoonmaakmiddel kun je uitstekend gebruiken om blikjes uit het rek van de supermarkt te halen). Het voordeel is dat die verwarde blikken best amusant zijn. En het nadeel? Het kost me veel tijd om zo'n blikje te pakken, terwijl er mensen staan toe te kijken die denken dat ik niets kan.

Het trieste is dat mensen die aan hun vastgeroeste ideeën blijven vasthouden, nooit het plezier zullen kennen dat je haalt uit het uitdokteren van nieuwe manieren om dingen te doen. Mijn manier is misschien anders dan die van u, maar als u verder kijkt dan u gewend bent, ontdekt u misschien wel dat u meer kunt dan u had gedacht.

-----Marin Wallace, 26 jaar (geboren in 1981), diagnose op de leeftijd van 3 ½ jaar

Het beste advies dat we ooit hebben gekregen (en dat ons sindsdien altijd tot leidraad heeft gediend), kwam van Jeannie Peeper en Val Pinder, twee volwassenen met FOP. Zij drukten ons op het hart dat we Oliver een normaal leven moesten laten leiden, want FOP zou hoe dan ook voortschrijden en geen enkele bescherming zou dat kunnen voorkomen. Daardoor heeft Oliver een hele normale jeugd genoten met relatief weinig beperkingen (behalve dan dat hij geen echte contactsporten mocht beoefenen). Ondanks de verergering van FOP die hij in zijn tienerjaren doormaakte, is hij opgegroeid tot een evenwichtige, zelfverzekerde en tevreden jongeman.

Val onderstreepte het belang van een opleiding, aangezien FOP geen invloed zou hebben op Oliver's hersenen. Oliver heeft zich daarom veel bezig gehouden met onder andere spreken in het openbaar, toneelspelen, debatteren en musiceren. Daardoor is zijn zelfvertrouwen gegroeid en heeft hij ervaring met spreken in het openbaar opgedaan. We hebben Oliver vanaf vrij jonge leeftijd laten meedenken over de beslissingen die we moesten nemen over FOP en de gevolgen ervan. In overleg met zijn arts of leerkrachten en zijn ouders, beslist hij zelf aan welke activiteiten hij deelneemt, wanneer hij extra pijnstilling gebruikt, wanneer er aanpassingen in de klas nodig zijn en op welke manier we op school extra aandacht voor zijn ziekte moeten vragen, als dat nodig blijkt. Hij heeft altijd, op een niveau dat aansloot bij zijn leeftijd en begripsvermogen, geweten wat FOP inhield. Maar we hebben ons leven of dat van hem nooit door FOP laten beheersen – ook al is FOP bij mij als moeder nooit helemaal weg uit mijn gedachten! Hij heeft aan zijn vele activiteiten een paar prachtige vrienden overgehouden. En omdat hij bij officiële gelegenheden op school vaak openlijk over FOP heeft gesproken en daarmee de ziekte van alle geheimzinnigheid heeft ontdaan, heeft hij van zowel leerkrachten als medeleerlingen geweldige steun gekregen en zijn er oprechte vriendschappen ontstaan. Mijn advies is dus om de raad op te volgen die wij ook hebben gekregen, want, om een andere FOP-ouder, van wie ik de naam even kwijt ben, te citeren: "Ook al heeft je kind een lichamelijk gebrek, hoeft dat nog niet te betekenen dat het ook in emotioneel opzicht een "kreupele" wordt."

-----Julie Collins, moeder van Ollie, 14 jaar (geboren in 1993), diagnose op de leeftijd van 18 maanden

Als iemand met FOP kan ik me goed voorstellen dat de eerste reactie van ouders is hun kind zoveel mogelijk te willen beschermen. Maar denk ook aan het leven van uw kind en beperk uw zoon of dochter niet te veel. Ik weet dat mijn ouders, toen ik opgroeide, dachten dat ze het beste voor me deden. Maar ik ben zoveel dingen misgelopen, omdat ze bang waren en me geen nieuwe dingen lieten uitproberen. Probeer een goede balans te vinden, waarin de veiligheid van uw kind is gewaarborgd, maar uw kind wel gewoon... tja, kind kan zijn. Gebruik als ouders gewoon uw gezonde verstand... laat uw kind met vriendjes spelen... laat uw kind geen contactsporten beoefenen... en vraag uw kind waar hij behoefte aan heeft en wat hij denkt aan te kunnen. In mijn jeugd had ik het gevoel totaal geen controle te hebben over mijn eigen leven. En dat werd alleen nog maar erger toen FOP tot uiting begon te komen, omdat ik daarmee een heleboel keuzemogelijkheden kwijtraakte. Mijn ouders waren overbezorgd, waardoor ik mijn kind-zijn voor een deel ben misgelopen. Misschien verrast uw kind u wel door u te laten zien dat hij zijn grenzen kent, bijvoorbeeld door iets wat hij niet kan of mag doen, ook niet te doen. Steun uw kind gewoon. Wij mensen met FOP zijn doorbijters. Houd uw kind gewoon goed in de gaten en let op dat hij niet te hard van stapel loopt als hij probeert gewoon te zijn. En zorg er bovenal voor dat uw kind gelukkig is, dat hij weet dat u van hem houdt en alleen zijn belangen en toekomst voor ogen hebt.

-----Jonathan Carmichael, 30 jaar (geboren in 1977), diagnose op de leeftijd van 9 jaar (FOP-symptomen begonnen met 7 jaar)

Op dit moment realiseert u zich het misschien nog niet, maar toch is uw kind uitverkoren om de levens van anderen, inclusief dat van uzelf, te veranderen. U zult allerlei verschillende emoties doormaken zoals ontkenning, boosheid, verdriet, wanhoop, maar ook vreugde. Niemand kan het verdriet dat u nu voelt bevatten, maar luister alstublieft naar de troostende woorden van andere mensen. Toen onze zoon Cody de diagnose FOP kreeg, leek het alsof we in een boze droom terecht waren gekomen. We konden ons niet voorstellen dat FOP echt was en hoe dit alles met ons kind, ons gezin, had kunnen gebeuren. We hadden het gevoel alsof we er alleen voor stonden en hoeveel steun we ook kregen en hoeveel we ook baden, niets kon onze pijn verlichten. Onze vrienden en familie wilden begrijpen wat ons gezin moest doormaken. Ze wilden wanhopig graag iets passends zeggen, maar ze wisten niet hoe. Het duurde niet lang voordat we Gods nabijheid voelden en beseften dat we de weg waarover FOP ons leidde niet alleen zouden hoeven afleggen. En datzelfde geldt voor u.

Er zijn mensen op deze wereld die precies weten wat uw gezin op dit moment doormaakt. Dat zijn moeders, vaders, opa's en oma's, neven en nichten, tantes en ooms, artsen, wetenschappers en een groep bijzondere mensen die precies op uw kind lijken. Deze bijzondere mensen kregen de diagnose FOP en zijn de sterkste en evenwichtigste mensen die er bestaan. De meesten van hen willen hun levenservaringen graag met u delen. Ik was dat eerste jaar niet doorgekomen zonder de vrienden die ik via de IFOPA en FOPonline heb ontmoet.

Volgens sommige mensen staat de wereld van de ouders meer op zijn kop dan die van het kind dat de diagnose FOP krijgt. Iedereen komt hindernissen in zijn of haar leven tegen die overwonnen moeten worden. Omarm deze hindernis als een geschenk en laat niet alles om FOP draaien. Ook al hebt u een kind met een zeldzame ziekte, hij of zij heeft andere sterke punten waar u zich, zeker nu, op moet richten. Misschien hebt u nog andere kinderen. Zorg dat zij niet in de verdrukking raken of dat u hen of hun gevoelens verwaarloost. Ook hun levens zullen veranderen. Sta open voor hun gevoelens en zorgen.

Mijn advies is om elke dag intens te beleven en niet te ver vooruit te kijken. Toen uw kind werd geboren, hield u het in uw armen en maakte u zich een voorstelling van zijn of haar toekomst. Ik weet dat u nooit had kunnen bedenken dat die toekomst zo beangstigend zou zijn; dat kon ik ook niet. Maar wanhoop niet en zoek steun bij uw nieuwe vrienden uit de FOP-gemeenschap. U zult troost vinden in de wetenschap dat u er niet alleen voor staat. Heb er vertrouwen in dat er een genezing voor FOP wordt gevonden. En blijf tot die tijd optimistisch, voor uw kind, maar ook voor uzelf. Geef de hoop nooit op.

Ik geloof erin dat elk kind met FOP een speciaal plekje in de hemel krijgt. Voor alles is een reden. Ik heb gezocht naar een antwoord op de vraag waarom mijn kind is uitverkoren om FOP te krijgen en in de Bijbel heb ik wat troost gevonden. Een van mijn favoriete passages komt van Jakobus 1:2-3 uit het Nieuwe Testament: "Het moet u tot grote blijdschap stemmen, broeders en zusters, als u allerlei beproevingen ondergaat. Want u weet: wanneer uw geloof op de proef wordt gesteld, leidt dat tot standvastigheid." Het is waar – FOP maakt je inderdaad sterker. Uiteindelijk zullen de mensen u vertellen hoe sterk u bent en hoe inspirerend uw kind is. U zult zich al snel realiseren dat uw kind een missie in het leven heeft. Die missie bestaat uit anderen te laten zien hoe je je leven ten volle kunt leven.

"Achter de donkerste duisternis schijnt altijd het grootste licht."

-----Michael Berg, *Blessings and Light*

-----Jen Dennings, moeder van Cody, 12 jaar (geboren in 1995), diagnose op de leeftijd van 8 jaar

*Noot: in dit hoofdstuk en de hoofdstukken die volgen, zijn de genoemde leeftijden van personen die van het moment waarop het desbetreffende stuk is geschreven (dat kan in sommige gevallen zo lang geleden zijn als januari 2007). Er is hier bewust voor gekozen, omdat dit het leven en de gevoelens zoals die op dat moment werden ervaren, in het juiste perspectief plaatst.*

### **Het standpunt van de IFOPA ten aanzien van religie**

De internationale FOP-stichting (IFOPA) is een niet-kerkelijke, niet-religieuze organisatie. De IFOPA onderschrijft, dient of begunstigt als zodanig geen enkele specifieke religieuze organisatie, praktijk, gezindte of gedachte, op welke wijze dan ook. De informatie hierboven geeft de mening van de schrijvers weer en is in deze leidraad opgenomen als op zichzelf staande, persoonlijke verhalen.

## 17.

### Op zoek naar de magische berg:

#### *het leven van ons gezin met FOP*

door Carol Zapata-Whelan

Mijn zoon Vincent was negen jaar oud toen hij in 1995 de diagnose FOP kreeg. Het eerste symptoom was dat hij vreemd mank ging lopen. Dankzij de voorzichtige en intuïtieve aanpak van de specialisten werd er relatief snel en zonder dat er invasieve onderzoeken nodig waren, een diagnose gesteld. Het was ook door een gelukkig, magisch en wonderbaarlijk toeval dat we – in deze tijd van voor het "telepathische" internet – dokter Kaplan vonden via een boek in een boekwinkel. Sinds 1995 heeft ons gezin in de strijd tegen FOP talloze beproevingen doorstaan en terwijl we hopen en bidden voor genezing, blijft ons gevecht doorgaan. Ik ben zo trots op Vincent, die ondanks FOP toch manieren weet te vinden om zijn doel te bereiken. Vincent is maar één voorbeeld van de moed en het doorzettingsvermogen die zo kenmerkend zijn voor de mensen uit de FOP-gemeenschap. Op 8 augustus 2008, wanneer hij aan zijn studie geneeskunde op de Irvine School of Medicine aan de Universiteit van Californië begint, zal hij tijdens de "witte-jasceremonie" een toespraak houden over zijn leven met FOP. Vincent hoopt op een dag – op de een of andere manier – dokter Kaplan te kunnen helpen bij het vinden van een remedie tegen FOP.

Op onze eigen moeilijke tocht samen met FOP hebben we in ons gezin kleine en grote overwinningen geboekt, kleine en grote wonderen meegemaakt en grote levenslessen geleerd. In onze pogingen het hoofd te bieden aan de mysterieuze ziekte van ons kind blijken we op zoek te gaan naar informatie, artsen, behandelingen; we doen al het mogelijke om te helpen met school, vrienden en andere speciale behoeften. Maar één ding kunnen we niet altijd voor ons kind doen en dat is het lijden wegnemen. En dan is het onze taak, zo is mijn overtuiging, om de magie te vinden van de berg die we samen aan het beklimmen zijn. Dit beeld van een berg is belangrijk voor mij, iets wat spreekt uit de titel van het boek dat ik over onze ervaringen heb geschreven om FOP meer bekendheid te geven: *Finding Magic Mountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene called FOP* (Op zoek naar de magische berg: ons leven met vijf schitterende kinderen en een kreupel gen dat FOP heet). Een berg kan een enorm obstakel zijn, maar ook een fantastisch vertrekpunt van waaruit je het onbekende kunt ontdekken. De gedachten die ik hieronder met u deel, komen uit deze memoires. (Toevallig had het FOP-symposium van 2007, dat vlak na de publicatie van het boek plaatsvond, als thema: "Samen kunnen we bergen verzetten" – dus zelfs een berg kan in beweging worden gezet!)

Toen Vincent in 1997 zijn tweede grote flare-up doormaakte, kon ik op geen enkele manier zijn lijden verlichten of FOP tot stilstand brengen. Wanhopig schreef ik een brief aan een gebedsgenezers aan de andere kant van de oceaan. Ik stuurde haar een foto van mijn zoon in zijn katholieke schooluniform. Niet lang daarna belde ze me op. Ze vertelde dat ze in een droom het gezicht van mijn zoon had gezien. Ze had een ziel door een vlam zien gaan, wat op lijden duidde. Daarna legde ze uit dat FOP uit een voorouderlijke vloek was voortgekomen. Eerst was ik in de war: FOP is zo'n mysterieuze aandoening. Hoe zou je FOP anders kunnen verklaren? En natuurlijk had ik als moeder het gevoel dat FOP op de een of andere manier mijn schuld was. Een geneticus van de Universiteit van Californië-San Francisco had me er al op gewezen

dat de oorzaak van FOP bij mij lag – ook al klopte dat niet. Van mijn stuk gebracht luisterde ik naar de gebedsgenezeres en bedankte haar ten slotte voor haar telefoontje. Maar toen ik had opgehangen, wist ik één ding heel zeker: FOP is geen vloek – geen ziekte, geen enkele aardse uitdaging is een vloek (laat staan dat ik in dat soort dingen geloof). Het is juist een weg, een pad de berg op dat beklommen moet worden, dat – vreemd genoeg – sterker maakt en naar verblindend mooie mensen, plaatsen en dromen leidt. Om u een indruk te geven van wat deze weg inhoudt, wil ik graag ook de woorden van andere leden van de FOP-gemeenschap aanhalen, vrienden van over de gehele wereld die hun pijn, moed, wijsheid, hoop en vreugde met anderen hebben gedeeld. Deze gemeenschap heeft haar bestaan te danken aan één onverzettelijke vrouw, Jeannie Peeper, een volwassene met FOP die het grootste deel van haar leven doorbracht zonder ooit andere mensen met FOP te ontmoeten. Jeannie zocht jaren geleden via een brief contact met een andere FOP-patiënt en startte zo een essentieel netwerk op dat tegenwoordig gezinnen over de hele wereld met elkaar verbindt en honderden duizenden euro's inzamelt voor wetenschappelijk onderzoek en speciale ondersteuning voor FOP-patiënten. Alle vrienden van wie ik de woorden hieronder met u deel, heb ik dankzij Jeannie Peeper ontmoet.

Die avond dat ik met de gebedsgenezeres in de Filippijnen sprak, maakte ik me zorgen over mijn zoon en was FOP een compleet raadsel voor me. Wanneer we met een ernstige diagnose worden geconfronteerd, denk ik dat we allereerst verbijsterd zijn en onszelf allerlei vragen stellen waar we geen antwoorden op hebben. Waarom gebeurt dit? Hoe kan dit gebeuren? Waarom mijn kind? Deze vragen spreken ook uit de woorden die Connie Green, een FOP-moeder uit New York, opschreef in een brief:

Toen Sophia haar eerst grote flare-up kreeg, zocht ik contact met iedereen die maar iets wist over geneeskunde, over FOP, Sophia, mijzelf... In die periode had ik het gevoel dat ik wel verbonden was met mijn lichaam, maar niet aanwezig was. Stress doet dingen met je waarop je jezelf nauwelijks kunt voorbereiden. FOP is zo'n ongebruikelijke, isolerende stressfactor dat mijn geest in de allerhoogste versnelling raakte om toch nog maar iets van de vreugde en normale dingen van het leven terug te kunnen vinden, om aan de pijn te ontsnappen en tegelijkertijd een manier te vinden om te accepteren dat Sophia en ik door deze vijand waren gevangen en, zonder ooit een misdaad te hebben begaan, levenslang hadden gekregen.

Ik denk dat we een uitdaging als FOP misschien pas kunnen accepteren nadat we verschillende stadia hebben doorlopen. De ene dag zullen we haar accepteren, ja. En nee, de andere dag weer niet. We gaan voor- en achteruit, totdat acceptatie grotendeels de overhand krijgt en ons leven weer in een normaal ritme terechtkomt. Toen Vincent negen jaar was, legden we hem die dingen uit waarvan we dachten dat hij ze kon begrijpen: dat er een bot in zijn spier kon groeien als hij zichzelf bezeerde en dat hij daarom voorzichtig moest zijn; dat het te gevaarlijk was om bijvoorbeeld te skateboarden of te voetballen. We gaven niet te veel uitleg – we vertelden alleen wat Vincent volgens ons op zijn leeftijd kon begrijpen en wat hij nodig had om zonder allerlei onmogelijke beperkingen zijn veiligheid te waarborgen – en we lieten hem altijd



weten dat hij heel veel hoop kon putten uit het onderzoek van dokter Kaplan en dat God voor alles zou zorgen.

Ik geloof echt dat onze kinderen al beginnen met het accepteren van de harde waarheid nog voordat we die aan hen kunnen uitleggen – op een manier die wij niet kennen en volgens hun eigen plan. Nu ik dit vertel, herinner ik me een gesprek dat ik met mijn toen vierjarige dochter Celine had op een moment dat we bezig waren met beslissen of we Vincent al dan niet moesten meenemen naar zijn eerste bijeenkomst voor FOP-gezinnen. We maakten ons zorgen over of hij met zijn tien jaar wel opgewassen zou zijn tegen de confrontatie met volwassenen die zich door hun gevorderde FOP niet meer konden bewegen. Het was treffend hoe het gesprek met mijn vierjarige dochter een verhelderende blik gaf op de manier waarop kinderen zouden kunnen beginnen met het verwerken van een harde waarheid. Ik heb daarom onze gedachtewisseling hieronder overgenomen uit onze memoires:

Op een dag maakte ik een wandelingetje met de vierjarige Celine. Zij reed op haar fiets met zijwieltjes en ik liep ernaast. Onderweg ontdekte ik een gestreepte kat die levenloos, met glazige ogen, op het fietspad lag. Ik schermde Celine van deze aanblik af door tussen haar en het dier in te gaan lopen en haar af te leiden met verhaaltjes en vragen.

Op de terugweg echter, zag Celine de levenloze kat voordat ik haar weer kon afschermen. "Kijk!" riep ze, terwijl ze stopte.

"Ja, het arme beest is dood", legde ik uit.

"Maar zijn ogen zijn open", zei Celine.

"Toch is hij dood." Het dier was ongeschonden en waarschijnlijk geraakt door een auto.

Celine bekeek de streepjeskat nog eens aandachtig. "Waarom mogen we geen kat?" vroeg ze, terwijl ze eindelijk weer op haar fiets stapte.

"Ik ben allergisch voor katten."

"En als we nou gewoon eens een dode kat nemen?" Celines blauwgroene ogen keken me ernstig aan, terwijl ze verder trapte. Het klonk als een volmaakt redelijk verzoek.

"Wat moeten we nu met een dode kat?"

"We kunnen naar hem kijken", zei Celine, "en hem daarna begraven. We hebben de kat van juf Blanche een keer in haar tuin begraven." De tachtigjarige kleuterjuf van Celine had haar jonge pupillen niet van dit verlies afgeschermd.

Ik realiseerde me ineens dat, hoewel Celine misschien te jong was om de harde werkelijkheid van de dood te begrijpen, ze niet te jong was om te leren accepteren dat het leven op allerlei manieren verliezen met zich meebracht. In sommige opzichten, dacht ik, waren de confrontatie met het verlies bij FOP en de acceptatie van een

eventueel denkbeeldig verlies in de toekomst misschien nog niet eens zo verschillend. Ik had geprobeerd Celine te behoeden voor de aanblik van een dode kat, die ze uiteindelijk op een zo natuurlijke manier accepteerde dat ze zelfs voorstelde om er zelf eentje te nemen. Ook al dacht ze als een kind van vier, Celine bleek wel degelijk in staat om met het begrip verlies om te gaan.

Na mijn wandeling met Celine, besloten we simpelweg aan Vincent te vragen hoe hij erover dacht om naar de eerstvolgende bijeenkomst van FOP-gezinnen te gaan. Deze bijeenkomsten zijn enorm waardevol omdat ze een gevoel van verbondenheid en saamhorigheid kweken. Het zijn unieke gelegenheden waarbij je oude vrienden, die je alleen via de telefoon of e-mail kent, kunt omarmen. Eén van die vrienden is Sharon Kantanie – de "FOP-adviseuse" die me het vaakst heeft bijgestaan. Sharon heeft met haar schrijf- en organisatietalenten een enorme bijdrage aan de IFOPA geleverd. Net als Jeannie Peeper is Sharon een lichtend voorbeeld geweest voor ons gezin; zij is degene die ons door flare-ups, medische behandelingen en de voorbereiding op een universitaire studie heeft geloodst. Sharons praktische adviezen, troostende woorden, wijsheid en aanmoediging hebben een enorm verschil gemaakt. En haar heb ik op een FOP-bijeenkomst ontmoet. Op onze vraag over ons eerste bezoek aan een IFOPA-bijeenkomst antwoordde Vincent dat hij met ons mee zou gaan om dokter Kaplan te ontmoeten, maar dat hij de anderen pas op een later moment wilde zien. En dat was een prima antwoord. We zouden de confrontatie met het verlies aangaan met één kind, één bijeenkomst en één generatie tegelijk, zoals dat het beste was voor ons kind. Een paar jaar later vond Vincent het fantastisch om iedereen te ontmoeten, op een IFOPA-symposium dat tevens bijdroeg aan zijn motivatie en inspiratie om later arts te worden.

Toen FOP pas in ons leven was gekomen, was één van de moeilijkste dingen voor Vincent dat hij de activiteiten moest laten waarbij hij letsel kon oplopen. Soms waren Vincents vrienden met een spel bezig en mocht hij daar van ons niet aan meedoen, omdat het te gevaarlijk voor hem was. Het was hartverscheurend om hem het antwoord schuldig te moeten blijven als hij vroeg: "Waarom ik?" Toch was het essentieel dat onze zoon een actief leven kon leiden. We werkten samen met zijn school en een gymnastiekleraar voor kinderen met een beperking, een ergotherapeut en een psycholoog om voor Vincent veilige spelletjes voor in de pauze te bedenken – om zijn sportactiviteiten aan te passen zodat hij wel plezier kon hebben, maar zijn beweeglijkheid niet onnodig in gevaar zou komen. Deze aanpassingen waren natuurlijk niet gemakkelijk en Vincent miste zijn skateboard. Maar we hebben wel schitterende nieuwe interesses ontdekt, muziek in het bijzonder, en dat is heel belangrijk voor hem geweest. Op de middelbare school zat Vincent bij het muziekkorps van zijn school. En tijdens zijn studie werd hij lid van een universiteitsorkest, dankzij het feit dat hij op aandringen van zijn vader trompet en piano had leren spelen. Toen Vincent geen georganiseerde sporten meer mocht beoefenen, zorgde zijn vader ervoor dat hij aan tal van andere activiteiten mee kon doen, met muziek bovenaan de lijst. In een van de essays die hij voor zijn toelating op de universiteit schreef, verklaarde hij: "Ik heb mijn liefde voor muziek te danken aan mijn vader."

Het leven voegt zich inderdaad naar een "nieuwe norm", zoals FOP-moeder Marilyn Hair, die lang actief was voor de IFOPA, het heel toepasselijk omschrijft. En misschien verandert die "nieuwe norm" later wel weer opnieuw. Toen Vincent met musiceren was begonnen en onze gymnastiekleraar ons uit de brand had geholpen, was ik blij dat we onze problemen op school hadden "opgelost". Maar op een avond tijdens

het eten, toen Vincent veertien was, moest hij aan de pauzes op school denken en werd hij plotseling heel kwaad dat de andere kinderen hem bij hun gebruikelijke spel hadden buitengesloten. Hij stond woest op van zijn stoel en smet hem tegen de tafel aan, waarna hij stampvoetend wegliep. Niet wetende wat we moesten zeggen, bleven we zwijgend aan tafel zitten. "Het is de prednison", was uiteindelijk mijn verklaring. Prednison kan, zoals velen van ons weten, iemands stemming beïnvloeden. "Als hij van de prednison af is, gaat het vast beter", zei ik. Maar op dat moment bracht Lucas, Vincents jongere broer die altijd een kamer met hem had gedeeld, kalm naar voren: "Ja, maar zo voelt hij zich wel. Het enige verschil is dat de prednison het hem laat uitspreken." Onze zoon Lucas, die toen elf jaar oud was, had begrepen wat ik tot op dat moment niet had doorgehad: dat je de dingen voor je kind kunt aanpassen en "oplossen", maar dat je de mensen om hem heen niet altijd kunt veranderen en dat er bepaalde gevoelens zijn die niet altijd zijn "op te lossen". Dit herinnert me aan de woorden van FOP-moeder Jeri Licht uit New York, die deze les veel eerder dan ik leerde, toen ze op een dag schreef:

Toen ik zwanger was, voelde ik me heel angstig door alle verantwoordelijkheden die op me af kwamen, zelfs al had ik toen nog nooit van FOP gehoord. Een psycholoog vertelde me dat kinderen niet zo kwetsbaar waren als ik dacht. Ze zei dat de woorden "ik weet het niet" en "sorry" de weg een stuk gemakkelijker voor je konden maken. Deze opmerking en woorden zijn, denk ik, mijn redding geweest. Als ik niets positiefs of hoopgevends kan bedenken om tegen Daniel te zeggen, dan zeg ik "ik weet het niet". Als ik te heftig reageer of als Daniel over zijn FOP klaagt, dan zeg ik "sorry". Die woorden zijn me absoluut van pas gekomen.

Eén heel belangrijke richting die we tijdens onze beklimming van de berg met FOP zijn ingeslagen, is dat we zijn gaan zoeken naar toegewijde medisch deskundigen – waarbij we hen hebben geholpen om FOP te begrijpen. Ik heb hierbij geleerd dat gevoel voor humor een enorm verschil kan maken als je met een moeilijke situatie wordt geconfronteerd. Omdat de meeste artsen en verpleegkundigen nooit eerder iemand met FOP hebben gezien, moeten we ze bijvoorbeeld vaak vertellen wat ze wel of niet mogen doen. Ik heb ontdekt dat het helpt om FOP te omschrijven, duidelijk uit te leggen wat er aan de hand is, nadrukkelijk te waarschuwen wat wel en wat niet gedaan mag worden en om aantekeningen en vragen bij de hand te hebben. Ter illustratie vertel ik u hieronder wat er gebeurde toen enkele artsen in opleiding op een congres van Vincent mochten proberen een diagnose bij hem te stellen op basis van hun klinische bevindingen. Zoals gebruikelijk, moest ik iedereen waarschuwen dat passieve beweging bij FOP verboden is:

Twee jonge mannen en drie jonge vrouwen: ze zien er heel onschuldig uit en een van de mannen, met snor en bril, die wat weg heeft van een teddybeer, lijkt me het aardigst. Ik geef ze allemaal – zo snel als ik kan – *De Waarschuwing*: "Forceer zijn armen en benen niet. Mijn zoons armen, nek, benen mogen niet verder worden

gebogen dan ze meegeven, geen passieve beweging; wees alstublieft voorzichtig." Hun intelligente ogen zijn allemaal op mij gericht. Zij, Vincent, ikzelf, zijn allemaal veel te serieus. Dus tot slot krijg ik een ingeving en voeg eraan toe: "en anders vermoord ik jullie."

Zelfs de teddybeer werpt me een wat scherpe, onzekere blik toe... [Maar] op Vincents gezicht verschijnt een lach... en de meest uitgeslapen types in de groep beginnen ook te lachen. Het ijs is gebroken. En de rest van het uur hoor ik mezelf vriendelijk tegen elk volgend team herhalen: "Als jullie proberen zijn armen en benen te forceren, vermoord ik jullie." Een verpleegkundige die zich bij een van de groepjes aansluit, begroet me vrolijk: "Ik hoorde je de mensen hier vertellen dat je ze ging vermoorden – dus misschien moet je me maar even zeggen wat ik niet mag doen!"

Veel van de lessen over hoe je met FOP omgaat, heb ik van andere moeders geleerd. Marie Hallbert, een moeder uit Zweden, deelt haar verhalen vaak met anderen. Jaren geleden schreef ze enkele woorden die me lang zijn bijgebleven en typerend zijn voor veel van de mensen die ik ken, zowel ouders als kinderen, die elke dag met FOP moeten leven:

Ik wil u graag een kort verhaal vertellen. Zes jaar geleden las ik een interview met een beroemd Zweeds meisje, Kristin. Ze was op dat moment zwanger en werd gevraagd: "Maakt u zich geen zorgen dat er met uw kind op de een of andere manier iets niet goed is?"

Kristin antwoordde: "Een oude wijze vrouw heeft eens tegen me gezegd: "Als je een kind krijgt met een ziekte, krijg je dat kind omdat je de kracht hebt om ermee om te gaan."

En die woorden hield ik in mijn achterhoofd toen ik zwanger was van Hugo. Toen we twee jaar geleden de diagnose kregen, had ik het gevoel dat ik wel een hele sterk en bijzonder iemand moest zijn om een kind te krijgen met een ziekte als FOP. Er moest een taak voor mij zijn weggelegd. En ik denk dat voor Hugo hetzelfde geldt. Zelfs al voelt het leven soms ook shit (sorry voor de uitdrukking).

Ik heb grote en kleine wonderen – magische momenten – zien gebeuren, die voortkwamen uit de vastberadenheid en moed van FOP-gezinnen. En daarmee kom ik op een van die kleine wonderen die zich tijdens de beklimming van de berg hebben voltrokken. Moira Liljeström, een moeder uit Argentinië, had zich voorgenomen om de bekendheid van FOP via de pers te vergroten. Ze hielp, evenals Marie, ook een FOP-vereniging in haar land oprichten. Dankzij Moira's daadkracht kon bij een jong Argentijns meisje met FOP de juiste diagnose worden gesteld. En als bij een wonder hielp Moira ook bij het opsporen van een multigenerationele familie in Korea (een familie waarin meerdere mensen FOP hebben) – er zijn in de hele wereld maar zeven van zulke families – waardoor het FOP-onderzoek sneller vooruitgang heeft geboekt dan

wie ook had durven hopen. Dankzij Moira's doorzettingsvermogen gebeurde er een wonder: de ontdekking van deze Koreaanse FOP-familie was een van de laatste puzzelstukjes die dokter Kaplan en dr. Eileen Shore met Meiqi Xu en de andere leden van hun onderzoeksteam nodig hadden om twee jaar geleden het FOP-gen te kunnen identificeren. Moira schreef me op een dag in een brief:

Omdat communicatie de beste manier is waarop je FOP het hoofd kunt bieden, was een van de taken die we onszelf hadden opgelegd, het zoeken naar en contact leggen met FOP-gezinnen in Argentinië. En toen we lazen over de speurtocht naar multigenerationele FOP-families om het DNA-onderzoek vooruit te helpen, realiseerden we ons dat we ook deze taak in ons eigen land konden uitvoeren. We vonden manieren om informatie te verspreiden in algemene en medische bladen. Door informatie te verspreiden, konden we helpen voorkomen dat anderen de lange en moeilijke weg moesten afleggen naar een juiste diagnose. In 2004 hielpen we dokter Kaplan bij het opsporen van een multigenerationele FOP-familie in Korea. En een vijftienjarig meisje uit Argentinië stelde bij zichzelf de juiste diagnose, nadat ze ons eerste artikel over FOP had gelezen dat in een van onze landelijke kranten, *El Clarín*, was verschenen.

Ik heb ontdekt dat de saamhorigheid binnen de FOP-gemeenschap voor nog meer wonderen heeft gezorgd, wonderen die op "magische" toevalligheden lijken – maar toch geen toeval zijn. Ik beschouw ze als kleine wonderen die mogelijk zijn gemaakt door te vertrouwen, bidden en volharden, en door de voortdurende inspanningen die door de gezinnen en medisch deskundigen worden geleverd. Hieronder volgt het verhaal van Kelly Alexy, gespecialiseerd verpleegkundige aan de Universiteit van Californië-San Francisco (UCSF; in de Verenigde Staten). Zij hielp bij het stellen van de diagnose bij een peuter met FOP, nadat ze de link had gelegd tussen een paar essentiële stukjes informatie. Allereerst bezocht haar zus, die tevens Vincents docent exacte wetenschappen was, een geldinzamelingsactie voor FOP, en vroeg vervolgens aan Kelly of ze ooit van deze zeldzame aandoening had gehoord. Later ontdekte Kelly dat haar baas op de UCSF, de neonatoloog Joseph Kitterman, een kleinzoon met FOP had. Ook nodigde diezelfde dokter Kitterman dokter Kaplan uit om een lezing te houden op de UCSF. Hieronder staat een fragment uit een brief die Kelly ons gezin eens schreef:

Ik werkte als verpleegkundige neonatologie op de neonatale intensive care unit. We gingen drie keer per week naar de afdeling radiologie om de MRI's, röntgenfoto's en echo's van de baby's op onze afdeling te bekijken. Soms moesten we wachten als andere afdelingen de onderzoeken van hun patiënten bekeken. Deze keer stonden we te wachten op de neuroradioloog, die een onderzoek aan het bespreken was van een gezwel in de nek van, zoals ik wist, een

tweejarige peuter. Het patiëntje werd behandeld op de afdeling hematologie/oncologie.

Er was een open discussie gaande binnen de groep artsen, waarbij de mogelijkheid van een infectie werd overwogen en men zich afvroeg of er een biopsie was uitgevoerd. De oncoloog, dokter Goldsby, antwoordde dat er een biopsie was gedaan die negatief was. De gezwellen hadden zich langs de wervelkolom naar beneden toe uitgebreid en het kind had op de plaats van de gezwellen een verminderde beweeglijkheid. In eerste instantie hield ik mijn mond, maar ik zei wel tegen mijn collega van de neonatologie dat het klonk alsof het om de ziekte van dokter Kittermans kleinzoon ging...

...Ik was niet van plan iets te zeggen in het bijzijn van die hele groep artsen, dus toen dokter Goldsby klaar was en de kamer wilde verlaten, tikte ik hem op zijn schouder met het verzoek of ik hem iets over zijn patiënt mocht vragen.

Hij zei "natuurlijk" en ik vroeg of het kind normale tenen had. Met een ietwat verbaasde blik antwoordde hij nee en vertelde dat ze juist die ochtend hadden ontdekt dat het kind korte grote tenen had. Hij vroeg me vol belangstelling waarom ik die vraag had gesteld. Daarop vertelde ik dat ik een zeer zeldzame ziekte kende waarbij kinderen zwellingen krijgen die vervolgens in bot veranderen en die bijzonder lastig te diagnosticeren is. Deze kinderen worden doorverwezen naar een oncoloog, krijgen biopsie na biopsie en worden zelfs met chemotherapie behandeld. Hij vroeg me naar de naam van de ziekte.

Hij zei dat aangezien de aandoening van dit kind zo gecompliceerd was, hij bereid was alles wat hem werd aangereikt te onderzoeken. Ik vertelde hem dat de ziekte FOP heette. Ik vroeg aan een collega of ze nog wist hoe de arts uit Philadelphia heette die een lezing over de ziekte op de UCSF had gegeven. Ze gaf me dokter Kaplans naam en ik belde dokter Goldsby op en gaf hem deze informatie.

Gelukkig verliepen de gebeurtenissen zoals ze verliepen. Het was louter toeval. Ik denk dat de kans dat ik een loterij win groter is dan dat ik per ongeluk een bespreking van artsen binnenloop over een niet-gediagnosticeerd kind met FOP. Ik ben zo blij dat dit kind niet nog meer onnodige onderzoeken heeft moeten doorstaan. Dit soort dingen maakt dat je soms denkt dat er een speciale reden is dat je op een bepaalde plaats bent. Ik vraag me vaak af of er in mijn leven volslagen vreemden zijn geweest die door hun handelen de manier waarop ik mijn leven leef, hebben veranderd.

Dokter Kaplan reageerde op Kelly's verhaal met de volgende opmerking: "Het slechte nieuws is dat dit hummeltje aan FOP lijdt. Maar het goede nieuws is dat hij een beschermengel heeft – en dat is Kelly Alexy."

Ik vind het belangrijk om nog een ander wonder te vermelden, dat plaatsvond tijdens de beklimming van de berg die FOP heet. Dokter Joseph Kitterman, die de diagnose bij dit jongetje mogelijk maakte, richtte in 2005 's werelds tweede FOP-centrum op aan de Universiteit van Californië-San Francisco in de Verenigde Staten. De Californische krant *San Francisco Chronicle* bracht dit nieuws in maart 2005 op de voorpagina. Ook Vincent speelde een belangrijke rol bij de oprichting van dit centrum en hij was er de eerste FOP-patiënt.

Als onze geliefden geconfronteerd worden met een ziekte als FOP, kunnen we in ons leven voor grote uitdagingen komen te staan. Een uitdaging als FOP kan echter ook het beste in de wereld en ons gezin naar boven brengen. Toen Vincent het huis uitging om aan zijn studie op de universiteit te beginnen, was dat een moeilijke tijd voor zijn ouders. Ver van huis moest hij voor alles wat hij nodig had op zijn broer Brian terugvallen, waaronder tripjes naar de apotheek, hulp bij het repareren van zijn scootmobiel en het verhuizen van zijn meubels. Brian kwam zelfs tussenbeide toen een student-docent Vincent ervan beschuldigde dat hij zijn werk was kwijtgeraakt. Toen ik Brian vroeg hoe hij een student-docent zover had kunnen krijgen om Vincent alle studiepunten te geven voor het kwijtgeraakte werk, zei hij: "Ik heb hem gezegd dat ik groter was dan hij." Dus jong of oud, in ons gezin gaan we samen de confrontatie met FOP aan en beklimmen we samen de berg. Toen Isabel, onze jongste, acht jaar oud was, richtte ze een club op, The Best Friends Forever FOP Club (de beste-vrienden-voor-altijd-FOP-club), waarvan dokter Kaplan vanaf het eerste begin trots lid is geweest (hij was de allereerste die de clubcontributie betaalde). Het reglement van Isabels club hangt in de hal van de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania en luidt als volgt:

I.

1. Ideeën zijn krachtige zaken.
2. Ideeën lijken op uitvindingen.
3. Deel uw ideeën met anderen;

II.

1. Let op.
2. Respecteer andermans ideeën.
3. Wees niet bang om vragen te stellen of ideeën met anderen te delen.
4. Luister naar de vragen van anderen.
5. Wees creatief.
6. Wacht op je beurt.

(Dit reglement is met vallen en opstaan door vijf schitterende kinderen opgesteld.)

Tot slot wil ik graag de prachtige woorden van vreugde en dankbaarheid van Norbert Seidl aanhalen, een jonge Duitser met FOP die dokter Kaplan vertelde hoe hij zijn moeder op een wel heel bijzondere manier bedankte voor zijn leven. Deze woorden geven uitdrukking aan de levensvreugde die een beproeving als FOP niet kan wegnemen, maar die juist krachtiger wordt in hen die de berg met liefde, vertrouwen, hoop en saamhorigheid beklimmen:

We leven al ons hele leven met FOP. We zijn ons ervan bewust dat onze FOP erger kan worden, maar we weten ook dat dit geen invloed heeft op onze vreugde in het leven... Naarmate we ouder worden, hebben we steeds meer hulp nodig... En al die tijd is onze moeder er voor ons geweest, om ons te helpen en ons een beter leven te geven. Op een dag zei ik tegen mijn zus Christine: "Onze moeder verdient een medaille voor alles wat ze elke dag voor ons doet. Ik vind het belangrijk dat we in elk geval één keer, heel openlijk, dankjewel tegen onze moeder zeggen. Er wonen miljoenen mensen in Duitsland, maar ons gezin is uniek. We zijn de enige multigenerationele familie met FOP in heel Duitsland..." Dus schreef ik een brief aan de president en vertelde hem het verhaal van ons gezin... Ik vertelde dat onze moeder een medaille verdiende voor alles wat ze elke dag voor ons deed... en ook beschreef ik hoe ze voor onze vader zorgde, die ook FOP had. Dat overtuigde de president en hij besloot deze historische medaille aan onze moeder toe te kennen. Op een dag lag er een brief uit Berlijn in de bus, en ik, de postbode, bracht het nieuws aan onze moeder. In de brief stond dat onze moeder zou worden geëerd met de hoogste burgerlijke onderscheiding van de Duitse staat... We waren allemaal bij de prachtige ceremonie in een kasteel in Beieren, waar de staatssecretaris... de medaille aan onze moeder uitreikte.

Iedereen die ik in de FOP-gemeenschap heb ontmoet – gezinnen, kinderen, ouders, medisch deskundigen – deelt in de bijzondere medaille die Norbert Seidl voor zijn moeder heeft geregeld.

Toen ik jaren geleden, bezwaard over wat mijn rol in het lijden van onze zoon dan ook mocht zijn, met een gebedsgenezeres sprak, werd me verteld dat de schuldige een vloek was, een zonde van een voorouder. Uiteraard kunnen die voorbije levens, de voorouders in kwestie, niemand anders zijn geweest dan onze stamouders, Adam en Eva. Terwijl ons gezin de tocht vervolgt over het steile pad waarover FOP ons leidt, leer ik dat het leven een magische berg is die oprijst boven een land vol dromen dat reikt tot zover je ogen kunnen zien.



*De bovenstaande tekst is een bewerking van de lezingen die mijn zoon Vincent en ik hebben gegeven in het Cheng Kung University Hospital, een academisch ziekenhuis in Tainan, Taiwan. Op hartelijke uitnodiging van de Taiwan Foundation for Rare Disorders (Taiwanese stichting voor zeldzame aandoeningen) bezochten we in mei 2008 dit academische ziekenhuis, samen met dokter Fred Kaplan die er een inspirerende lezing gaf. We sloten onmiddellijk vriendschap met de FOP-gezinnen en het zorgzame medische personeel in Taiwan. We spraken er ook met Jessie Chang, een Aziatische filmster die ons vertelde dat ze zojuist een film over FOP had gemaakt en dat zij en de jongen van tien die haar zoon had gespeeld, graag een jongeman met FOP wilden ontmoeten. We waren stomverbaasd toen we hoorden dat de eerste grote speelfilm over FOP in Taiwan zou verschijnen en daarna via de Straat van Taiwan naar China zou oversteken. En we waren zelfs nog meer verrast toen bleek dat de film tot stand was gekomen, omdat een Taiwanese regisseur Finding Magic Mountain in het Chinees had gelezen. Er bestaan nog wonderen. En het volgende, zo hopen we, is het wonder van een genezing voor FOP.*

### **Over de schrijfster**

*Carol Zapata-Whelan groeide op in Argentinië en de Verenigde Staten en behaalde een doctorstitel in de vergelijkende literatuurwetenschap aan de Universiteit van Californië-Los Angeles (UCLA). Ze doceert aan de Staatsuniversiteit van Californië-Fresno en is de trotse moeder van vijf kinderen. Haar teksten, die ze schrijft om FOP bij het grote publiek bekend te maken, zijn in diverse media verschenen waaronder Newsweek, Hispanic Link News Service (Los Angeles Times News Syndicate), Chicken Soup for the Latino Soul, El Andar en The Rotarian. Haar boek Finding Magic Mountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene called FOP – dat de aandacht vestigt op het FOP-onderzoek en de speciale beperkingen van FOP-patiënten – is vertaald in het Chinees en het Koreaans.*

### **Het standpunt van de IFOPA ten aanzien van religie**

De internationale FOP-stichting (IFOPA) is een niet-kerkelijke, niet-religieuze organisatie. De IFOPA onderschrijft, dient of begunstigt als zodanig geen enkele specifieke religieuze organisatie, praktijk, gezindte of gedachte, op welke wijze dan ook. De informatie hierboven geeft de mening van de schrijver weer en is in deze leidraad opgenomen als een op zichzelf staand persoonlijk verhaal.

## 18.

### Mijn kinderen

door Dorothy Kadala

Toen Sharon Kantanie me vroeg om iets over broers en zussen en FOP te schrijven, wist ik niet of ik iets nuttigs kon bedenken om te zeggen. Bovendien is iedereen inmiddels volwassen en is mijn geheugen ook niet meer is wat het is geweest. Dus... begin ik maar gewoon bij het begin. Susan was twee, bijna drie jaar oud toen we ontdekten dat er iets heel erg mis met haar was. In die tijd hadden we Gerich van zeven en Ann die 7 maanden was. We woonden in Nederland, ver van onze familie vandaan. Gelukkig hadden we goede vrienden, zowel Amerikaanse als Nederlandse, die ons enorm steunden. Vanaf het begin echter, begon onze zoon Gerich taken op zich te nemen, die eigenlijk voor een volwassene bestemd waren. Hij was thuis heel behulpzaam en maakte zich onmisbaar door voor allerlei kleine boodschappen ons kleine dorp te doorkruisen. Hij ging voor ons naar de bakker, de slager, de kruidenier en deed allerlei andere klusjes. Toch bleef hij een actieve kleine jongen die graag naar school ging en met zijn Amerikaanse en Nederlandse vriendjes speelde.

Ongeveer 18 maanden later kwam Neil ter wereld. Kort na zijn geboorte, verhuisden we naar een ander deel van Nederland, ver weg van familie en vrienden. Het duurde niet lang of de kinderen hadden flink wat vrienden. We hadden Gerich eigenlijk naar de dichtstbijzijnde internationale school willen sturen, maar de busrit van twee uur was een beetje te veel van het goede. Aangezien Gerich al Nederlands kon spreken en lezen, ging hij naar de plaatselijke school, een paar minuten van ons huis vandaan. Dat bracht ons in contact met de kinderen uit de buurt. Susan moest ongeveer drie kwartier reizen naar een school voor kinderen met een handicap. Gerich bleef zich als de behulpzame grote broer gedragen. Ik probeerde het leven zo normaal mogelijk te maken, maar hij en Ann waren er wel aan gewend dat Phil of ik dagen achtereen in het ziekenhuis doorbrachten. Als ik Susan naar het ziekenhuis bracht, nam ik de kleintjes meestal mee (eerst Ann en later Neil). Ik gaf borstvoeding en het ziekenhuispersoneel was heel behulpzaam.

Na een gevecht van twee jaar tegen iets wat later een onjuiste diagnose bleek te zijn, keerden we terug naar de Verenigde Staten, naar de stad Wilmington in North Carolina (na een tussenstop van negen maanden bij mijn moeder in afwachting van Phils overplaatsing). Toen Susan zes was, stelden de artsen in het Medical University Children's Hospital, een kinderziekenhuis in Charleston, South Carolina, de juiste diagnose FOP. Gerich was toen 12, Susan 7, Ann 5 en Neil 3. De daaropvolgende 17 jaar brachten we door in ons huis op de Bayshore Drive. De kinderen gingen naar een plaatselijke school en na een jaar nam ik mijn oude baan als schoolbibliothecaresse weer op. Het klinkt misschien vreemd, maar ons leven leek heel normaal. Onze kinderen gingen naar school, naar de kerk en de scouting. Ze kregen pianoles, voetballen en deden aan andere sporten. Susan kon niet meedoen aan al deze activiteiten, maar we probeerden haar wel zo veel mogelijk dingen te laten doen. Ze had een ligdriewieler, de "bananenschil", waar ze de hele buurt mee door racete. Ze had veel vrienden uit de buurt, de kerk en op school. We probeerden ervoor te zorgen dat ze zich niet anders hoefde te voelen. Ze deed haar huiswerk voor school en moest net als haar broers en zusjes huishoudelijke karweitjes opknappen. Dat soort dingen kon ze gewoon doen. Er werd wel

eens geklaagd over oneerlijkheid. En "waarom Susan niet hoefde... ." Soms moesten we een gezinsvergadering beleggen om Gerich, Ann en Neil eraan te herinneren dat Susan niet alles kon wat zij konden. Ik zei hun altijd dat we een team waren. Elk teamlid had eigen verantwoordelijkheden. Alle taken waren even belangrijk en ons gezin kon alleen functioneren als ieder zijn of haar taken uitvoerde. Ze waren er zo aan gewend dat Susan was zoals ze was, dat we ze er soms weer even aan moesten herinneren. Gerich was wat ouder en was vooral met activiteiten op de middelbare school en met zijn vrienden bezig. Hij was een geweldige oppas (soms had hij er niet zo'n zin in, maar meestal was hij blij met het extra zakcentje). Soms hadden we hulp in de huishouding, maar toen de kinderen groter werden, namen ze veel huishoudelijke taken over. Toen Gerich in de hogere klassen van de middelbare school zat, werd Ann de grootste hulp van Susan en mij. Dat gold vooral in de bus en op school. Als zus kon (en kan) Ann Susan helpen met zich wassen, aankleden en naar de wc gaan, dingen die een broer niet zo snel zal doen. Toen Susan haar rijbewijs nog niet had, reden Gerich en later ook Ann haar overal naartoe. Susan kan nu zelf niet meer autorijden, dus als haar broers en zus thuis zijn, brengen ze haar ook nu weer overal naar toe. En Ann vraagt Susan om de weekenden bij haar thuis in Chapel Hill te komen logeren, zodat zij en ook wij even op adem kunnen komen.

We hebben onze andere kinderen er niet van weerhouden dingen te doen die Susan niet kon. Gerich en Ann zaten in een zwemteam. Ann en Neil zaten op voetbal. We hebben elk van hen aangemoedigd om hun eigen interesses en doelen na te streven. Toen de kinderen in hun tienerjaren kwamen, nam ik de gewoonte op met elk van hen ongeveer één keer per maand alleen op stap te gaan om bijvoorbeeld te gaan lunchen of winkelen. Dan hadden ze allemaal op hun beurt heel even mijn onverdeelde aandacht.

Ik ben wel bang dat ik mijn andere kinderen heb verwaarloosd door zoveel tijd aan Susan te besteden, toen zij klein waren en me het hardst nodig hadden. Ik denk dat ze er grotendeels begrip voor konden, en kunnen, opbrengen. Ze hebben van die paar voordelen kunnen genieten die het hebben van een zusje met FOP met zich meebrengt: een internationale vriendenkring binnen de FOP-gemeenschap en verschillende reisjes naar Disney World en Philadelphia. Het is moeilijk te zeggen wat er in hen omging toen ze klein waren. Als ik terugkijk, denk ik niet dat ze vaak boos waren of zich door Susan of ons tekortgedaan voelden. Zoals de meeste broers en zussen maakten ze ruzie, hielden ze van elkaar en speelden ze met elkaar. We hadden de strikte regel dat lichamelijk geweld verboden was (dat gold ook voor Susan). Maar ik liet ze wel ruzie maken en zelfs naar elkaar schreeuwen, zolang ze elkaar maar niet letterlijk in de haren vlogen. Gerich en Ann hebben het meest moeten meehelpen met de zorg voor Susan. Als jongste, heeft Neil daar veel minder van meegekregen. Ann is nog steeds een enorme hulp, ook al woont ze nu in een andere stad. Toch zijn ze inmiddels allemaal opgegroeid tot heel onafhankelijke, zelfstandige mensen. Misschien komt dat omdat ze als kind extra verantwoordelijkheden moesten dragen – ik weet het niet; ik hoop het. We hebben ons best gedaan onder hele moeilijke omstandigheden en we hebben het overleefd. Gerich is nu 30, Susan 25, Ann 23 en Neil 21. Gelukkig wonen de kinderen dichtbij. Gerich, Ann en Neil wonen allemaal in het gebied rond Raleigh en Chapel Hill, zo'n twee uur rijden van ons vandaan. We praten, e-mailen en zien elkaar vaak.

Als ik FOP-ouders een advies zou moeten geven, zou dat zijn: geef elk kind speciale aandacht en tijd en probeer ieders bijzondere eigenschappen te waarderen en te koesteren.

## Over de schrijfster

*Dorothy Kadala is 58 jaar en is al 37 jaar met haar echtgenoot Phil getrouwd. Ze is in Anderson, South Carolina, in de Verenigde Staten (VS) geboren en opgegroeid. Als vierde kind uit een gezin met vijf kinderen en zelf moeder van vier kinderen weet ze een heleboel over broers en zussen! Haar gezin woont al 18 jaar in Wilmington, North Carolina (VS), maar heeft daarvoor 10 jaar in Nederland gewoond. Ze hebben ook korte tijd in de Amerikaanse staten Louisiana, Florida, Georgia en South Carolina gewoond. Dorothy is afgestudeerd aan de Universiteit van Georgia met als specialisatie informatie- en bibliotheekwetenschap. Ze behaalde een mastertitel in taal en geletterdheid aan de Universiteit van North Carolina Wilmington. Ze is met onderbrekingen ongeveer 33 jaar bibliothecaresse op een basisschool geweest. Omdat ze er een aantal jaren uit is geweest om haar vier kinderen te krijgen en voor ze te zorgen, heeft ze nog zeven jaar te gaan tot haar pensioen. Ze houdt van lezen, puzzelen en wandelen, het liefst op het strand. Haar favoriete plek is het vakantiehuisje van haar gezin op Colington Island voor de kust van North Carolina. "Het is het toevluchtsoord van Phil en mij", aldus Dorothy.*

## 19.

### Mijn zus en ik

door Annie Kadala

Toen ik probeerde te beslissen wat ik ging zeggen over mijn ervaringen als zus van iemand met FOP, kon ik me niet zo goed voorstellen hoe ik andere mensen daarmee zou kunnen helpen. Allereerst was ik bang dat mijn ervaringen zo specifiek zijn voor mijn plaats in het gezin en mijn relatie met mijn zus met FOP, dat mijn verhaal maar weinig mensen zou kunnen helpen. Ten tweede vroeg ik me af of ik mijn gevoelens over FOP wel zou kunnen scheiden van mijn gevoelens voor mijn zus. Ik geloof niet dat ik precies kan zeggen waar de gewone dingen die tussen zussen spelen, ophouden, en waar de dingen specifiek voor FOP beginnen. Ten slotte zijn mijn zus en ik inmiddels volwassen en is onze relatie sinds onze jeugd enorm veranderd. Hoe vertel ik over al die verschillende stadia die we hebben doorlopen en de invloed die FOP daarop heeft gehad? Ik realiseerde me dat ik Susan en FOP niet volledig van elkaar zou kunnen scheiden, dat mijn ervaringen onmogelijk op iedereen van toepassing konden zijn en dat ik niet alles zou kunnen vertellen wat Susan en ik samen hebben meegemaakt. Het enige wat ik daarom graag zou willen is dat de lezer er begrip voor heeft dat ieders ervaringen anders zijn. En ik hoop dat mijn verhaal in elk geval één iemand zal helpen om als broer, zus of ouder met FOP om te gaan.

In ons gezin zijn we met vier kinderen. Ik ben degene die in leeftijd het dichtstbij Susan, die FOP heeft, zit. Ik ben ook haar enige zus. Op basis van mijn eigen ervaringen en de dingen die ik bij anderen gezien heb, denk ik dat de broer of zus die in leeftijd het dichtstbij zit en van hetzelfde geslacht is als de persoon met FOP, meer kan helpen met zaken die met FOP verband houden dan de andere broers of zussen. Ik kan bijvoorbeeld mijn zus naar de wc brengen en haar bij het douchen helpen, terwijl mijn broers dat niet kunnen en willen doen. Ze helpen minder, omdat ze minder kunnen helpen. Omdat ik in leeftijd het dichtstbij Susan zit, waren we op school veel bij elkaar; ik zat bij haar in de schoolbus en 's middags aten we samen. Ik hielp haar in deze situaties, omdat ik in de buurt was. Mijn broers deden dat niet, omdat ze er niet bij waren. Ik heb wel eens het gevoel dat mijn positie binnen ons gezin niet eerlijk is, maar ik geloof wel dat helpt dat mijn vader en moeder me nooit hebben gedwongen om mijn zusje te helpen. Het was geen taak waartoe ik verplicht werd. Mijn hulp werd gewaardeerd en geaccepteerd, maar niet verwacht of geëist. In ons gezin werd van ons verwacht dat we een team waren. Van iedereen werd verwacht dat ze hun steentje bijdroegen. Als we niet wilden helpen met de zorg voor Susan, dan moesten we iets anders in huis doen, waardoor mama haar handen vrij had voor Susan. Het behoorde voor iedereen duidelijk te zijn dat je in een gezin met FOP extra verantwoordelijkheden moest dragen en dat het niet uitmaakte op welke manier je in het huishouden hielp, als je maar een bijdrage leverde.

Zoals ik al zei, hielp ik mijn zus, toen we jonger waren, elke dag. 's Ochtends voor we naar school gingen, deed ik het haar van mijn zus (want ze vond dat ik dat het beste kon van iedereen), ik reed met haar mee in de rolstoelbus, ik hielp haar bij het middageten en ik hielp zelfs de andere leerlingen in het speciale klaslokaal voor kinderen met een beperking. En tegenwoordig, als ik thuis ben, help ik mijn zus als ze naar de wc gaat, ik help mijn zus bij het douchen, ik help mijn zus met aankleden, ik breng mijn zus overal naar toe, ik maak het eten klaar voor mijn zus en ik help mijn zus het zich zo veel mogelijk naar de zin te maken.

Nu we ouder zijn en FOP verder gevorderd is, heeft Susan steeds meer hulp nodig bij de gewone dagelijkse dingen. Iedereen heeft moeite met omschakelen als blijkt dat iemand niet langer in staat is om de dingen zelf te doen die hij of zij eerder nog wel kon. Het enige wat je als broer, zus of ouder, daadwerkelijk kunt doen, is het beste van de nieuwe situatie maken en creatief zijn in het vinden van oplossingen.

Zo liet Susan nog niet zo lang geleden haar haren knippen en kleuren. Haar haren konden worden geknipt en gekleurd terwijl ze in haar rolstoel zat, maar de uitdaging voor haar was nu juist om achterover in de wasbak te leunen, zodat haar haren gewassen konden worden. Om het probleem op te lossen, reden we de rolstoel achteruit tegen de wasbak aan, waarna mama en papa Susan optilden en haar achterover lieten hellen in de wasbak, terwijl de kapper haar haren waste. We moesten allemaal lachen om deze dwaze situatie, en mijn moeder vroeg me foto's te maken, zodat we andere mensen konden laten zien hoe grappig het was geweest, als we er later over zouden vertellen. Mijn favoriete foto is een foto die ik bij die gelegenheid van Susan heb genomen, met een grote grijns op haar gezicht en iedereen lachend om haar heen. Ook al maakt FOP het leven zwaarder, door de creativiteit waartoe FOP ons dwingt, kunnen we soms ook hartelijk om onszelf lachen.

## **Over de schrijfster**

*Annie Kadala is 23 en woont in Chapel Hill, North Carolina (Verenigde Staten). Ze zit in het tweede jaar van haar masteropleiding bibliotheekwetenschap. Ze behaalde een bachelor Engels aan het College of Charleston, een universiteit in Charleston, South Carolina, en hoopt te kunnen gaan werken in een bibliotheek op een basisschool of in het voortgezet onderwijs. Ze merkt op: "Ik heb ervaring als Susans zus en ik ben ook de oppas geweest van iemand met FOP. Ik vond het leuk om een gezin te helpen dat nog geen ervaring met FOP heeft, want ik kan me niet herinneren dat ik ooit niet heb geweten wat FOP was."*

## 20.

### Leven met FOP:

#### *wanneer willen niet genoeg is*

door Sharon Kantanie

De meeste mensen zullen zich maar moeilijk een leven kunnen voorstellen met fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP), een uiterst zeldzame genetische aandoening waarbij bot in de spieren en het bindweefsel groeit, en de gewrichten van het lichaam vrijwel verstarren in één positie. In feite vormt het lichaam een tweede skelet. Ik heb het grootste deel van mijn 38-jarige leven met FOP moeten leven en ik kan me nauwelijks een leven zonder FOP voorstellen. FOP heeft me enorm veel pijn en verdriet gebracht, en me soms vervreemd van een wereld die uit is op perfectie. FOP heeft me ook een paar belangrijke lessen geleerd over mezelf en de wereld waarin ik leef. Ik geef onmiddellijk toe dat mijn gevoelens over FOP soms sterk afhangen van hoezeer ik de aanwezigheid van mijn FOP ervaar als een stille vijand die in mijn eigen lichaam verscholen zit. Toch kan ik alleen maar zeggen dat de slechtste momenten van mijn leven onlosmakelijk verbonden zijn met de beste momenten van mijn leven – dat juist mijn worstelingen de positieve ervaringen in mijn leven zwaarder laten tellen.

FOP kan toeslaan als gevolg van een letsel zo eenvoudig als een stoot of val. Maar FOP kan zich ook zonder een duidelijke aanleiding openbaren. Bovendien gebeurt het soms dat FOP niet tot uiting komt, ook al is er wel sprake van een duidelijk letsel. Met andere woorden: ik weet nooit waar en wanneer FOP de kop op zal steken. Was het misschien iets wat ik deed of iets wat ik had kunnen voorkomen? Mijn ouders zullen zich waarschijnlijk altijd zorgen over dit soort dingen blijven maken, in een begrijpelijke poging het kind te beschermen dat ze hebben voortgebracht. En ik kan ze dat niet kwalijk nemen. Maar als ik een kans zou krijgen om mijn leven opnieuw te leven, denk ik dat ik toch weer dezelfde keuzen zou maken – zelfs die keuzen die me op de een of andere manier schade hebben toegebracht. Ik wil niet zo bang zijn om mezelf pijn te doen dat ik vergeet om van het leven te genieten.

Het klinkt misschien vreemd, maar als kind beschouwde ik mezelf nooit als anders, zelfs al wist ik dat er bepaalde lichamelijke dingen waren die ik niet kon, omdat ik mijn armen niet kon optillen. Er is één gebeurtenis die me bijzonder is bijgebleven, omdat die gebeurtenis alles heeft veranderd. Op een dag – ik was tien jaar – zag mijn leerkracht me tijdens de pauze op de stoep zitten, terwijl de andere kinderen een spel speelde dat "two-square" heette. Bij dit spel stuiten twee kinderen een bal in vakken heen en weer totdat een van de twee een fout maakt. De leerkracht wist me over te halen om het een keer te proberen en zei tegen de andere leerlingen dat ze me het niet te moeilijk moesten maken. Die speciale instructies bleken al snel niet meer nodig, want ik ontwikkelde me in korte tijd tot een zeer bedreven speler en stapte over op een versie met vier spelers, die meer uitdaging bood. Het was de eerste keer in mijn leven dat ik een fysieke uitdaging aanging en dat gaf me een heel goed gevoel.

Mijn ouders moedigden me aan en schilderden een speelveld op de vloer van de garage, waar de kinderen uit de buurt na school konden komen spelen. Toen, op de laatste dag van school, viel ik en bezerde ik mijn knie. Ik trok me weinig van het voorval aan, want in die periode dacht ik dat er een veel zwaarder letsel voor nodig was om FOP tot uiting te laten komen. Ik kwam er snel achter hoezeer ik ernaast

zat. Het voorval stond aan het begin van een pijnlijke cyclus van vier jaar, waarin ik de beweeglijkheid in mijn linkerheup en -knie verloor. Ik heb sinds mijn twaalfde jaar krukken nodig gehad om te kunnen lopen. Ik raakte ook mijn onschuld, mijn gevoel van onoverwinnelijkheid kwijt. Ik leerde hoe gemakkelijk de dingen konden veranderen. Maar zelfs als ik de tijd kon terugzetten, zou ik toch weer voor die ervaring hebben gekozen, ondanks de lichamelijke en emotionele pijn die deze keuze tot gevolg heeft gehad. Ik denk dat tijd meer betekenis heeft gekregen door wat ik sindsdien heb doorgemaakt. En tussen alle pijn en tranen door, heb ik iemand leren kennen die nu, bijna dertig jaar later, nog steeds mijn vriendin is. Deze vriendschap is een van de weinige vriendschappen in mijn leven waarin ik me nooit schuldig heb gevoeld over mijn hulpbehoefendheid, afhankelijkheid of veeleisendheid, omdat zij ervoor heeft gekozen mijn vriendin te zijn, niet alleen vanwege, maar ook in weerwil van mijn handicap. En het was niet zo zeer dat ik haar nodig had, maar meer dat we elkaar nodig hadden.

FOP heeft op ieder mens een ander effect. Hoewel mensen met FOP in bepaalde opzichten overeenkomsten vertonen, zijn ze zeker in net zoveel opzichten verschillend van elkaar. Je kunt onmogelijk voorspellen wie slechts minimaal getroffen wordt en wie met vroegere en ernstigere verschijnselen te maken krijgt. Eén ding over FOP is zeker: de ziekte schrijdt voort. Verder heeft FOP ook de neiging om de kop op te steken wanneer je dat het minst verwacht, op een moment dat het dagelijkse leven net weer zijn gewone ritme begint te krijgen – precies wanneer je het idee begint te krijgen dat je nieuwe beperkingen niet meer het allervreselijkste zijn wat je je maar kunt voorstellen.

En hier begint een stadium dat ik omschrijf met "wanneer willen niet genoeg is", omdat het willen dat de pijn stopt en het willen dat je leven weer wordt zoals het vroeger was niet voldoende zijn om de pijn te stoppen of te voorkomen dat je leven verandert. Toch betekent "wanneer willen niet genoeg is" niet dat je je moet neerleggen bij het feit dat je niet de baas bent over je eigen lichaam. Het houdt juist in dat je erkent dat de dingen niet altijd precies zo gaan als je van tevoren had bedacht; dat je vecht om datgene te veranderen wat mogelijk is, terwijl je de dingen accepteert die je niet kunt veranderen, zodat je kunt doorgaan met je leven. Dit is geen ervaring die is voorbehouden aan mensen met FOP of een andere invaliderende ziekte. Mensen met FOP krijgen er alleen eerder in hun leven en met grotere regelmaat mee te maken.

Wat is het moeilijkste aan het hebben van FOP? Soms is dat de pijn, soms dat slechts een op de twee miljoen mensen begrijpt wat je doormaakt. En soms is het de wetenschap dat je zo vaak afhankelijk van anderen bent voor die kleine dingen die de meeste mensen als vanzelfsprekend beschouwen. Kleine overwinningen, zoals toen ik als twaalfjarige mijn moeder verraste door mezelf op Moederdag voor het eerst zelf aan te kleden, zijn soms ontzettend waardevol. Maar over het algemeen denk ik dat de ouders en andere gezinsleden het waarschijnlijk moeilijker met FOP hebben dan degene die zelf FOP heeft. Ik kan me niet herinneren hoe het was om geen FOP te hebben. Daarom kan ik me ook eigenlijk geen ander leven voorstellen, al zijn er wel eens momenten dat ik zou willen dat mijn ziekte er niet was. Wat ik denk ik altijd het moeilijkste heb gevonden, is om niet te weten wat het uiteindelijke resultaat van een flare-up zou zijn en hoeveel beweeglijkheid ik zou verliezen. Zolang je dat nog niet weet, is het moeilijk om de noodzakelijke veranderingen in je leven aan te brengen. In die tussenliggende periode ben je vooral in het duister aan het tasten en moet je vechten om jezelf erdoorheen te slaan.

FOP beheerst mijn lichaam, maar niet mijn leven. Ik weet dat ik een sterker mens ben, omdat ik FOP heb. Dankzij FOP beschik ik over een zelfkennis en zelfverzekerdheid die sommige mensen nooit zullen kennen. We hebben allemaal onze sterke en zwakke punten en we moeten in ons leven allemaal



bepaalde obstakels zien te overwinnen. Jammer genoeg zijn mijn zwakke punten duidelijk zichtbaar. Ze zijn het eerste wat mensen van mij zien en soms ook het enige. Gelukkig hebben de mensen in mijn leven, mijn familie en mijn leerkrachten, nooit anders van mij verwacht dan dat ik mijn uiterste best deed. En daardoor verwacht ook ik van mezelf niet anders dan dat ik mijn uiterste best doe.

In plaats van dat FOP een belemmering in mijn leven vormt, denk ik soms – op een manier die misschien wel de ultieme tegenstelling symboliseert – dat ik juist omdat ik FOP heb, meer in mijn leven heb bereikt. Of ik geloof op zijn minst dat mijn leven door de weg die ik heb gekozen meer betekenis heeft gekregen, een weg die is bepaald door mijn eigen, zowel goede als slechte, levenservaringen. Op twee dingen die ik heb bereikt, ben ik het meest trots. Het ene is mijn carrière als leerkracht en tutor, al is dat niet omdat ik zelf twijfelde of ik het zou kunnen. Mijn instelling is dat als ik FOP aankan, ik alles aankan. En het andere waar ik erg trots op ben, is mijn werk voor de internationale FOP-stichting, de IFOPA.

Ik verbaas me wel eens over mijn beslissing om het onderwijs in te gaan. Tijdens mijn studie was ik vastbesloten geen leerkracht te worden, totdat ik verder ging met een vervolgopleiding. Tieners kijken vaak niet verder dan hun eigen wereld en kunnen ongewild wreed zijn tegen iemand met een handicap. Dat was tenminste mijn ervaring. En wat het nog erger maakte, was dat ik pijnlijk verlegen en bang was (en in vele opzichten nog steeds ben) om me voor mensen open te stellen, uit angst afgewezen te worden of uit vastberadenheid anderen niet tot last te zijn. Voor mij was de tijd op de middelbare school soms draaglijk, en soms ellendig. Ik was vastbesloten om afstand te nemen van die jaren. Ik wist ook dat leerkrachten overwerkt, onderbetaald en soms ook ondergewaardeerd werden. Met die kille, harde feiten voor ogen, heb ik sindsdien besloten dat het niet zozeer ikzelf was die voor het onderwijs heeft gekozen, maar dat vooral het onderwijs voor mij heeft gekozen.

Als leerkracht was ik prettig verrast door de open houding van veel leerlingen die ik heb lesgegeven. Als je ze een kans gaf, waren ze niet bang om vragen te stellen. "Waarom kun je niet zitten? Doet FOP pijn? Hoeveel mensen hebben FOP?" Een leerling vroeg me eens in alle ernst of ik rechtopstaand sliep (omdat ik niet kan zitten). Het kostte me geen moeite om al die vragen over mezelf te beantwoorden, vragen waarvan ik wilde dat mijn klasgenoten de moed hadden gehad om ze jaren geleden aan me te stellen. Mijn ervaring is dat zulke vragen als middel dienen om mensen verder dan mijn handicap te laten kijken. De moeilijkste vraag die een leerling ooit aan me stelde, was "vond je het hier vroeger leuk als leerling?" Dat was bij een gelegenheid dat ik terug op mijn oude middelbare school was om er les te geven.

Ik gebruik mijn ervaringen uit het verleden om een betere leerkracht en tutor van mezelf te maken. Ik probeer medeleven en geduld te tonen, iets waar het bij mijn medeleerlingen vroeger vaak aan ontbrak. Ik kijk eerst naar de sterke punten van mijn leerlingen en pas daarna naar hun zwakke punten. Mijn streven is ze te leren dat ze alles kunnen waar ze hun zinnen op zetten, zo lang ze het maar hard genoeg willen. Ik doe mijn uiterste best voor hen en ik verwacht niet anders dan dat ze in ruil daarvoor hetzelfde voor mij doen.

Het andere in mijn leven, waar ik trots op ben, is de rol die ik in de IFOPA heb gespeeld. In het begin stelde het allemaal nog niet zo veel voor. In 1989 kende ik niemand anders met FOP. Maar nu ken ik honderden mensen, van wie ik er veel persoonlijk heb ontmoet op de familiebijeenkomsten van de IFOPA. Toen ik net de diagnose FOP had gekregen, kregen we als gezin maar heel weinig informatie. Een van de eerste dingen die ik daarom deed toen ik de IFOPA had ontdekt, was vragen of ik een informatiecentrum voor gezinnen mocht opzetten. Ik wist toen nog niet dat dit later zou uitmonden in het schrijven en redigeren

van handboeken en nieuwsbrieven, het uitbrengen en beheren van een website, het coördineren van een e-maildiscussiegroep, het beantwoorden van e-mails van over de hele wereld en het coördineren van internationale bijeenkomsten.

Mijn verhaal over de uitwerking die FOP op mijn leven heeft gehad, zou niet compleet zijn zonder te vertellen welke impact mijn ziekte op mijn familie heeft gehad: mijn ouders, mijn jongere zus, haar echtgenoot en hun twee prachtige kinderen. Ik weet dat het zwaar voor ze is geweest om te zien hoe ik pijn moest lijden, terwijl ze daar niets aan konden doen. Er zijn tijden geweest dat ze allemaal hun offers voor mij hebben gebracht. Zo kreeg mijn zus nog wel eens minder aandacht dan ze verdiende, omdat mijn behoeften op dat moment dringender waren. Ook moesten mijn ouders hun eigen wensen wel eens opzij zetten voor die van mij. Mijn ouders zijn vaak mijn handen en voeten geweest, wanneer ze dingen voor me deden die ik zelf niet kon. Tijdens mijn studie hebben mijn ouders me naar meer colleges gebracht dan ik kan tellen en mijn moeder heeft heel wat uren in de bibliotheek doorgebracht om hoog en laag op de planken naar de boeken te zoeken die ik nodig had. Het is louter dankzij hen dat ik ben waar ik nu ben. Ik voel me soms ontzettend schuldig dat ik zoveel van hun tijd vraag. Op andere momenten woedt er van binnen een egoïstische tweestrijd tussen hun behoeften en die van mezelf. Toen ik iets meer dan 33 jaar geleden de diagnose FOP kreeg, wisten we geen van allen wat ons te wachten stond. Gelukkig leefden we met de dag. Ik vraag me ook af of er wel een andere manier bestaat om met FOP om te gaan. Ik denk dat we in die jaren allemaal veel hebben geleerd over wat we aankonden. Samen hebben we ons best gedaan om een wereld te zien die vol uitdagingen zit en niet vol problemen, een wereld van mogelijkheden en niet van beperkingen.

## **Over de schrijfster**

*Sharon Kantanie woont met haar ouders in Brentwood, Tennessee (Verenigde Staten) en is in de gelukkige situatie dat het gezin van haar zus vlakbij woont. Ze is 38 jaar en kreeg op zesjarige leeftijd de diagnose FOP. Ze heeft een educatieve masteropleiding afgerond aan de Vanderbilt Universiteit.*

## 21.

### Ontwikkelen van de zelfredzaamheid:

#### *het opvoeden van een kind met FOP*

door Sharon Kantanie

Als volwassene met FOP heb ik mezelf vaak tegen ouders horen zeggen dat ik denk dat het in sommige opzichten juist moeilijker is om ouder van een kind met FOP te zijn dan om zelf FOP te hebben. Opvoeden is tenslotte al moeilijk genoeg zonder alle obstakels die FOP je in de weg legt.

Ik was hard aan het nadenken over wat ik zou kunnen opschrijven om het opvoeden van een kind met FOP voor ouders misschien wat gemakkelijker te maken, toen ik me realiseerde dat de Disney-Pixarfilm *Finding Nemo* een belangrijke les bevatte. In deze film begint een gelukkig vissenechtpaar samen aan het avontuur dat ouderschap heet, totdat vader Marlin door een tragische gebeurtenis achterblijft als alleenstaande ouder van de kleine Nemo, die met een misvormde vin is geboren (of, zoals Marlin aan Nemo vertelt, een "geluksvin"). Het gevolg is dat Nemo's vader overbezorgd is en alles doet wat hij maar kan om Nemo voor elk kwaad te behoeden. Dat is begrijpelijk. Maar die houding werkt averechts als Nemo zijn zucht naar onafhankelijkheid uitleeft door in opstand te komen tegen zijn vader, waarbij hij door een duiker wordt gevangen en in een aquarium belandt. Vanaf dit punt volgt *Finding Nemo* twee verhaallijnen. De ene volgt de belevenissen van Nemo, die de vaardigheden die hij heeft geleerd in de praktijk moet brengen om zijn weg terug naar huis te vinden. De andere verhaallijn volgt de vader op zijn zoektocht naar zijn zoon, een verhaal dat niet alleen vertelt over twee vissen die de weg naar elkaar terugvinden, maar eigenlijk ook over het proces van het leren loslaten. Dory, een bevriende vis, verwoordt de wijze les eigenlijk het best. Als vader aan Dory vertelt: "Ik heb hem beloofd dat ik hem nooit iets zou laten overkomen", antwoordt Dory: "*Dat* is een rare belofte. Je kunt hem toch niet *nooit* iets laten overkomen – want dan zou hij ook *nooit* iets meemaken. Niet echt leuk voor die kleine Nemo." De uitdaging bij het opvoeden van een kind, en in het bijzonder van een kind met een handicap, lijkt eruit te bestaan dat je weet wanneer je er voor je kind moet zijn, wanneer je het los moet laten en hoe je het de vaardigheden leert die het nodig heeft om zijn of haar eigen weg in de wereld te vinden, waarbij je het leven ondertussen ook nog een beetje leuk probeert te houden.

Een van de eerste dingen die FOP-ouders belangrijk blijken te vinden is het scheppen van een omgeving die hun kind in de gelegenheid stelt zoveel mogelijk zelf te doen. Zoals RoJeanne Doege-Floyd, moeder van de 13-jarige Jasmin, het verwoordt: "Ik probeer Jasmin te stimuleren om alles wat ze zelf kan doen, ook zelf te doen. Het aanrecht in onze keuken is verlaagd, waardoor Jasmin gemakkelijker haar eigen tussendoortjes en eten kan pakken. We hebben ook een draaiplateau... We hebben in de koelkast al haar favoriete etenswaren op een plek gezet waar ze bij kan." Sommige gezinnen passen hun levensstijl weer op een andere manier aan: ze wonen bijvoorbeeld in een gelijkvloerse woning, laten automatische lichtschakelaars plaatsen en zorgen ervoor dat er geen rommel op de vloer ligt. Met hulpmiddelen zoals een grijper of aankleedstok kunnen sommige taken ook gemakkelijker worden uitgevoerd (zie hoofdstuk 25, "Waar vindt u de juiste hulpmiddelen?" voor nog meer informatie en ideeën). Het kind huishoudelijke karweitjes laten uitvoeren, is een andere goede manier om de zelfredzaamheid te stimuleren.

Het kan soms moeilijk zijn om zelfredzaamheid te ontwikkelen en tegelijkertijd de veiligheid te waarborgen. Carol Zapata-Whelan, moeder van de 19-jarige Vincent, merkt op: "Het is een hele lastige evenwichtsoefening. Het betekent dat je jezelf, om de veiligheid te kunnen waarborgen, ruim op tijd moet voorbereiden, zodat je controle kunt uitoefenen op de variabelen die te controleren zijn. Het betekent ook dat je anderen over FOP vertelt, de nodige voorzorgsmaatregelen treft en de risico's van bepaalde activiteiten afweegt tegen de voordelen – en dat je daarna je kind plezier laat hebben." Lori Danzer, moeder van Erin, 9 jaar oud, voegt daaraan toe: "Ik kan je zeggen dat de paniek nooit weggaat, maar het wordt wel beter. Er komt een moment dat loslaten de enige keuze is die je hebt. Geloof me, het is moeilijk, maar uiteindelijk zul je er steeds meer op durven vertrouwen dat het goed zal gaan. Lori herinnert zich hoe ze het goed vond dat Erin op het klimrek op school speelde. "Ze vond het zo erg dat ze niet met haar vriendjes op het klimrek mocht. Ik sprak uiteindelijk met school, zocht samen met hen een oplossing en vertrouwde erop dat Erin haar gezonde verstand zou gebruiken. Die ene beslissing gaf Erin grip op haar leven en dat was belangrijk voor haar." Debbie Hazlett, moeder van Tim, 11 jaar oud, denkt er hetzelfde over als het gaat om haar zoon te laten doen wat hij kan. Debbie vertelt: "Ik wil hem dingen laten ervaren zolang hij dat nog kan. Als zijn bewegingsbeperkingen straks groter worden, kan hij misschien niet meer in de sneeuw spelen.... dus mag hij dat van mij samen met zijn broers doen, ook al ben ik bang dat hij misschien valt." Elk gezin moet bepaalde afwegingen maken en beslissen welke activiteiten het risico waard zijn.

Irene Snijder snijdt een heel belangrijk punt aan: wanneer er sprake is van een lichamelijke beperking, is het juist extra belangrijk om de zelfredzaamheid op het geestelijke vlak te stimuleren. Irenes dochter Tess is 16 en is zich met plezier aan het voorbereiden op een studie. Carol Zapata-Whelans zoon Vincent zit al op de universiteit en is van plan om geneeskunde te gaan studeren.

Het is onvermijdelijk dat FOP op zekere momenten bepaalde activiteiten zal beperken. Ouders geven aan dat ze hun kinderen op die momenten uitdrukking aan hun frustraties laten geven en hen helpen bij het zoeken naar alternatieven. Debbie Hazlett:

Ik vertel hem dat hij bepaalde dingen misschien niet kan, maar dat hij weer andere kansen krijgt die andere kinderen niet hebben, zoals zijn ontmoeting met een jongen uit Zweden (op een bijeenkomst voor FOP-gezinnen). Tim is ook lid geweest van de Boy Scouts<sup>1</sup>, iets wat zijn broers niet van mij mochten, omdat ze al zo veel sporten deden.

Steeds als Carols zoon Vincent de moed dreigt te verliezen, merkt ze dat ze er voor hem probeert te zijn door begrip te tonen en hem moed in te spreken. "Ik zeg hem dan dat ik er ook niet blij mee ben, maar dat er nog zoveel andere dingen zijn die hij wel kan. Laten we er eens een paar bedenken en/of plannen." Vincent zat in het muziekkorps van zijn middelbare school en speelt nu in het universiteitsorkest. Hij is de computerdeskundige van ons gezin – iets wat hij gemeen lijkt te hebben met anderen die FOP hebben – en hij is betrokken bij talloze clubs en projecten op school.

Iets wat je FOP-ouders vaak hoort zeggen, is dat kinderen met FOP over het algemeen erg vastberaden zijn en een goed besef van hun eigen beperkingen hebben. RoJeanne zegt: "Als Jasmin zich veilig voelt en haar omgeving of de mensen om haar heen vertrouwt, weet ze dat ze naar buiten kan treden.

---

<sup>1</sup> Noot van de vertaler: een Amerikaanse padvindingsorganisatie

Er zijn talloze momenten geweest waarop ze behoorlijk trots op zichzelf was, omdat ze iets voor elkaar had gekregen waarvan ze dacht dat ze het misschien niet zou kunnen." Zo is ze met haar werkgroep van de kerk op een driedaagse retraite geweest en heeft ze met een leerling uit een hogere klas van de middelbare school meegelopen om zich voor te bereiden op de ervaringen die haar daar te wachten staan. Irene Snijder ziet dat het zelfvertrouwen van haar dochter geleidelijk groeit en dat ze haar FOP naarmate de tijd vordert, steeds beter accepteert. Tess had een tijdje een vriend en twijfelde of ze hem over FOP zou vertellen. Toen ze besloot om het toch te doen, ging dat prima, hoewel Tess de relatie later verbrak "omdat ze weer wat meer vrijheid wilde."

Als je met ouders van kinderen met FOP praat, is de duidelijkste boodschap die ze je meegeven dat ze op de een of andere manier altijd een weg vinden om voorbij hun angst voor FOP te kijken en hun aandacht te richten op de meer positieve aspecten van het leven en het ouderschap. Lori Danzer, Erins moeder, zegt:

Toen Erin nog klein was, ging ik voortdurend met mijn handen over haar hoofd en rug, altijd op zoek naar iets afwijkends. Toen ze zo'n vier jaar oud was, zei ze tegen me: "Mammie, het is goed met mij." Ik besepte dat ik mijn angst op haar overdroeg. Dat is geen manier van leven. Tegenwoordig laat ik het aan haar over om me te vertellen wanneer er iets niet in orde is. Dat is beter voor mij en voor haar. Ik probeer voor Erin aan elke situatie een positieve draai te geven. Ik denk dat dit ieder kind helpt zelfstandiger en gelukkiger te maken... een kind moet kind kunnen zijn. Kinderen hebben een heel leven voor zich, maar als ze in angst moeten leven, wordt dat van ze afgenomen. Het verbaast me hoe goed kinderen dit doorhebben.

"Welcome to Holland" (welkom in Nederland) is een verhaal dat is geschreven door Emily Perl Kingsley en gaat over het opvoeden van een kind met een handicap. De schrijfster vergelijkt deze ervaring met een situatie waarin je vol enthousiasme een trip naar Italië hebt gepland, waarna je plotseling ontdekt dat het vluchtschema is veranderd en je in Nederland bent geland. Eerst ben je ongelooflijk teleurgesteld, omdat de ervaring niet zo zal zijn als je je had voorgesteld. Maar dan, als je geluk hebt, beseft je dat Nederland...

...gewoon een andere plek is. Het is wat gezapiger dan in Italië, wat minder flitsend dan in Italië. Maar als je er een tijdje bent en een beetje op adem bent gekomen, dan kijk je om je heen... en begin je op te merken dat Nederland windmolens heeft... en dat Nederland tulpen heeft. Nederland heeft zelfs Rembrandts.

Het is niet gemakkelijk om dat punt te bereiken waarop je de schoonheid van iets kan inzien dat zo ongepland en ongewild in het leven is als FOP. Dat is iets wat tijd en nog eens tijd kost, en niemand van ons zal het ooit perfect kunnen. Ik voel oprechte bewondering voor al die mama's en papa's die zo hard hun best

doen om hun kinderen een stralende toekomst te bieden. Ik vind het een prettige gedachte dat kinderen, net als in *Finding Nemo*, van hun ouders leren en ouders soms van hun kinderen. Of zoals Carol Zapata-Whelan het zegt:

Ik denk dat het belangrijk is om elke dag intens te beleven, niet verder dan één dag vooruit te kijken en je niet te druk te maken over wat er misschien staat te gebeuren. Vaak zijn onze zorgen over onze FOP-kinderen ongegrond. Ik geloof dat zij een innerlijke kracht ontwikkelen om het leven te aanvaarden zoals het nu eenmaal is, een wil om dingen te boven te komen en een vermogen om zich aan te passen aan het onverwachte, en dat is iets wat unieke en wonderbaarlijke mensen van ze maakt. Het enige wat wij hoeven te doen, is een stabiele en stimulerende omgeving bieden, verstandige voorzorgsmaatregelen treffen en erop vertrouwen dat ze hun weg wel zullen vinden.

### **Over de schrijfster**

*Sharon Kantanie woont met haar ouders in Brentwood, Tennessee (Verenigde Staten) en is in de gelukkige situatie dat het gezin van haar zus vlakbij woont. Ze is 38 jaar en kreeg op zesjarige leeftijd de diagnose FOP. Ze heeft een educatieve masteropleiding aan de Vanderbilt Universiteit afgerond.*

## 22.

### Een andere kijk op zelfredzaamheid:

#### *volwassenen met FOP*

door Myra Bellin

Knieën, schouders en heupen bestaan uit bot, gewrichtsbanden, spieren en kraakbeen, structuren die allemaal zijn afgestemd op bewegen. Maar bij FOP wordt dit bewegen door de aanmaak van extra bot belemmerd en naarmate de ziekte voortschrijdt, bemoeilijken de gewrichten die niet goed meer functioneren het zitten, lopen, buigen of reiken. Dit heeft ook gevolgen voor allerlei andere aspecten van het leven, zoals douchen, eten en aankleden. Daarom is zelfredzaamheid bij deze aandoening een belangrijk punt van aandacht. Kunnen mensen met FOP alleen wonen? Moeten zij voor hulp op hun familie vertrouwen of daar mensen voor inhuren? Waar vinden zij verzorging? Kun je een familielid met FOP helpen om zelfstandig te blijven? Hoe doe je dat?

Volwassenen met FOP houden er allerlei verschillende levensstijlen op na. Steve Eichner, 37 jaar, is getrouwd, heeft een doctorstitel en werkt in Texas als programmacoördinator in de IT. Sharon Kantanie, 38 jaar, woonde voor haar studie één semester op zichzelf, maar keerde terug naar haar ouderlijk huis toen haar heupen na een flare-up vastgroeiden. Ze rondde een educatieve masteropleiding af en werkte zowel als leerkracht en tutor. Roger zum Felde is in de veertig, komt uit Duitsland en woont in een appartement vlakbij zijn ouders. Hij werkte vijftien jaar in de chemische industrie en verrichtte daarna vijf jaar lang vanuit huis boekhoudkundige werkzaamheden. Na een gastoptreden bij een talkshow op tv, ging de wereld van de journalistiek voor hem open en hij helpt nu bij het schrijven en produceren van documentaires over FOP. Tonya Barnes, 38 jaar, woonde eerst samen met haar vriend en daarna verscheidene jaren op zichzelf, maar ze ging terug naar huis om haar moeder na het overlijden van haar vader te helpen.

Vanwege de lichamelijke beperkingen die FOP met zich meebrengt, hebben mensen met FOP vaak fysieke hulp van andere mensen nodig. Hoeveel hulp er nodig is, hangt uiteraard af van de ernst van de beperkingen. Als Steve Eichner voor zijn boodschappen naar de supermarkt gaat, kost het hem moeite om dingen uit de schappen te pakken. Hij vertelt dat als hij er gewoon naar vraagt, de meeste mensen best bereid zijn om hem te helpen. Steve heeft geen extra hulp nodig in het dagelijks leven, maar zowel Sharon, Tonya als Roger huren verzorgers in. Ieder van hen heeft betaalde hulp geregeld die past bij zijn of haar dagschema en persoonlijke behoeften. Roger huurt meerdere mensen in die hem met verschillende dingen helpen, waaronder aankleden, eten klaarmaken en een massage. Mede dankzij deze betaalde zorg kan hij in zijn eigen appartement in een wooninstelling voor ouderen blijven wonen.

Sharon en Tonya maken ook gebruik van betaalde verzorgers die hen op dag- of uurbasis helpen. Tonya vindt dat het inhuren van mensen grote voordelen heeft, want "je blijft daardoor onafhankelijk van je familie en neemt je eigen beslissingen." De nadelen zitten hem volgens haar vooral in haar behoefte aan privacy – buitenstaanders mengen zich in haar persoonlijke leven. Tonya benadrukt hoe belangrijk het is om haar verzorgers heel helder en nadrukkelijk te vertellen wat ze nodig heeft en ze duidelijke instructies te geven over hoe ze haar moeten helpen, zodat ze haar niet onbedoeld letsel toebrengen. Het is belangrijk dat je een verzorger kunt vertrouwen, zegt Tonya. Je moet goed naar je eigen gevoel over iemand luisteren

en eventuele zorgen uitspreken. Tonya vertelt dat, hoe moeilijk ze het ook vond, het voeren van de gesprekken en het inhuren van verzorgers haar hebben geholpen grip op haar leven te krijgen.

Ook Sharon vindt het prettig om verzorgers te hebben. Dat is niet alleen omdat ze haar helpen, maar ook omdat ze haar ouders meer vrijheid bieden, gerustgesteld als deze zijn door de wetenschap dat er voor haar wordt gezorgd. Een doorverwijzing van de huisarts, een reactie op of het plaatsen van een advertentie in de krant, mond-tot-mondreclame – het zijn allemaal manieren om mensen te vinden die kunnen helpen.

Aanpassing is een belangrijk woord voor mensen die met FOP leven; op welke manier ze dat ook doen, mensen met FOP passen hun leefomgeving aan om zo zelfstandig en effectief mogelijk te kunnen functioneren. Tonya Barnes geeft een paar voorbeelden van de aanpassingen die ze in haar omgeving heeft gemaakt:

Toen ik geen trappen meer kon lopen, heb ik een hellingbaan laten installeren. Je kunt je niet voorstellen hoe beperkt je leven wordt als je geen trappen meer op kunt. Ik heb een inloopdouche laten plaatsen, en een volledig elektrisch verstelbaar ziekenhuisbed, een sta-op-stoel en een sta-op-rolstoel aangeschaft. Toen ik niet meer zelf in of uit bed kon stappen, liet ik mijn verzorger meer uren komen.

Toen Sharon Kantanie uit huis ging om te studeren, werd haar leven tijdens de maanden dat ze op zichzelf woonde wat gemakkelijker gemaakt door ervoor te zorgen dat haar omgeving daar waar nodig aangepast kon worden:

We gingen op zoek naar handige hulpmiddelen, zodat ik zelf mijn haren kon borstelen en wassen, mezelf kon aankleden, etc. Ik leerde autorijden. We vonden een universiteit die zich niet te ver van mijn ouderlijk huis bevond, maar wel zo ver dat ik het gevoel had dat ik "op mezelf" was. We troffen speciale maatregelen op de universiteit.

Eén reden waarom Steve Eichner zo gelukkig is met zijn recente verhuizing naar Texas is dat een gelijkvloerse woning daar gemakkelijker te realiseren én beter te betalen is dan in zijn vorige woonplaats vlakbij Washington, D.C.. Roger zum Felde is voortdurend bezig met het overdenken en aanpassen van zijn omgeving om zelfstandig te kunnen blijven – zo heeft hij nu een bed waar hij rechtopstaand in kan stappen, waarna het elektronisch naar beneden zakt.

Volwassenen met FOP kunnen in wisselende mate fysieke hulp nodig hebben, maar zoals Tonya Barnes het verwoordt: "Ons lichaam is dan misschien beperkt, onze geest doet het nog uitstekend." Het ontwikkelen en in stand houden van een gevoel van zelfstandigheid dat losstaat van de lichamelijke beperkingen heeft hoge prioriteit, en de steun van familie speelt daarbij, met name op jonge leeftijd, een essentiële rol. Steve Eichner ziet het als volgt:



Zelfs al komt u door FOP voor bepaalde uitdagingen te staan, u mag niet toelaten dat dit u en uw kind belet om van het leven te proeven. Zelfredzaamheid moet u op jonge leeftijd ontwikkelen en koesteren. Ook al zijn er heel veel technologische oplossingen voorhanden (grijpers, speciale hulpmiddelen, etc.), zorg dat u uw kind creativiteit bijbrengt en het vermogen om zelf problemen op te lossen. Het zal u verbazen wat iemand met een kleeherhanger en een beetje doorzettingsvermogen allemaal kan doen.

Tonya Barnes denkt hier hetzelfde over en waarschuwt ouders dat ze hun kind met FOP niet in een "glazen bubbel" moeten opsluiten – ze kunnen hun kind beter aanmoedigen om van het leven te proeven.

Het is heel belangrijk dat uw kind de gelegenheid krijgt om kind te zijn! Leer het waar de grenzen liggen en vertrouw erop dat het zijn gezonde verstand gebruikt. Ik ben dankbaar dat mijn ouders me niet hebben beperkt. Ik koester mijn jeugdherinneringen en alles wat ik heb kunnen doen. Ik heb gefietst, gevoetbald, verstopperdje gespeeld en twee jaar autogereiden.

Een actieve houding ten opzichte van FOP heeft mensen met deze aandoening wat betreft zelfredzaamheid op allerlei manieren geholpen. Steve Eichner kan nog steeds zitten dankzij een medische ingreep in zijn tienerjaren. Zijn artsen realiseerden zich dat zijn linkerheup waarschijnlijk zo zou vastgroeien dat hij niet meer zou kunnen zitten. Daarom probeerden ze het proces naar hun hand te zetten door hem, toen hij dertien was, in een gipskorset te zetten – de opzet was om het vastgroeien gecontroleerd te laten plaatsvinden. Dankzij die periode in het gipskorset kan Steve nu zitten en een elektrische rolstoel gebruiken, iets wat hij vaak doet om anderen op hun gemak te stellen. "Mensen vinden een rolstoel normaal", vertelt hij. Hij heeft het gevoel dat wanneer hij in een rolstoel zit, mensen meer op hun gemak zijn dan wanneer ze zijn houding en manier van lopen zien, die ze gênant en vreemd vinden.

Roger zum Felde is voortdurend bezig met nadenken over mogelijke aanpassingen die hij bij zichzelf kan maken als antwoord op de groeiende bewegingsbeperkingen die FOP hem oplegt. Toen hij zijn linkerhand niet meer kon gebruiken om te schrijven, heeft hij zichzelf geleerd met zijn rechterhand te schrijven. Roger heeft het altijd belangrijk gevonden om zijn eigen inkomsten te hebben en hij heeft jarenlang een baan gehad. Toen hij door nieuwe lichamelijke beperkingen niet meer op regelmatige basis naar zijn werk kon gaan, heeft hij nog vijf jaar lang een kantoor aan huis gehad. Toen dat ook niet meer lukte, is Roger zich gaan richten op het schrijven van journalistieke stukken over FOP.

Sharon Kantanie vindt het belangrijk om haar aandacht op die dingen te richten die ze nog kan. "Iedereen heeft sterke en zwakke punten. Mijn zwakke punten liggen op het lichamelijke vlak en daardoor ben ik voor dat soort dingen afhankelijk van andere mensen. Ze doet nog steeds wat tutorwerk en brengt veel tijd door achter de computer om schrijfprojecten te coördineren en redigeren, correspondentie bij te houden en videofilms te bewerken. Tonya Barnes negeerde het advies van een schooldecaan en ging toch het vak boekhouden volgen. Ze heeft daar geen spijt van. Ze kon na de middelbare school als boekhouder

aan de slag, woonde verscheidene jaren samen met haar vriend, en ging daarna alleen wonen. Hoewel ze nu geen baan meer heeft, is Tonya blij dat ze over vaardigheden beschikt die van waarde zijn op de arbeidsmarkt. Ze houdt zich tegenwoordig graag bezig met haar hobby quilten en omdat ze maar met één arm kan reiken, krijgt ze hier af en toe hulp bij.

Het nadrukkelijke advies van Roger zum Felde aan mensen met FOP en hun familie is dat het belangrijk is om sterk te zijn. Zijn gezin hielp hem door nooit tegen hem te zeggen dat hij iets niet kon. In plaats daarvan deden ze hun best om hem te helpen bereiken wat hij wilde, of hij nu als kind samen met zijn beste vriend naar school wilde, hulp nodig had bij het herinrichten van zijn badkamer of de financiële bijstand probeerde te krijgen waar hij volgens allerlei overheidsregelingen en -programma's recht op had.

Sharon Kantanie erkent dat "het niet gemakkelijk is, zelfs als je er al je hele leven mee te maken hebt. Maar ik denk dat het over het geheel genomen beter is om je op het positieve te richten en niet op het negatieve, op datgene wat je kunt en niet op wat je niet kunt."

Steve Eichner heeft het volgende advies voor gezinnen:

Ga er voor! U mag u niet laten verstijven door uw angst voor de gevolgen van FOP – als u dat doet, heeft FOP nu al "gewonnen". Als u naar carrièremogelijkheden kijkt (die altijd onzeker zijn), probeer uzelf dan door middel van een opleiding te ontwikkelen op een gebied dat weinig reizen, lichamelijke inspanning en planning vergt. Volg een richting waarbij u ervaringen op het lichamelijke vlak opdoet, zodat u daarmee uw voordeel kunt doen als uw beweeglijkheid op een later moment verder wordt beperkt.

Een goede planning helpt; een beetje geluk ook.

## **Over de schrijfster**

*Myra Bellin is een freelance schrijfster die woont en werkt in Philadelphia, Pennsylvania (Verenigde Staten). Ze raakte geïnteresseerd in FOP na een bezoek aan het Mutter Museum, waar ze zich verbaasde over het leven dat Harry Eastlack had geleid. Haar vragen leidden tot ontmoetingen met leden van de FOP-gemeenschap. Ze heeft geschreven voor tijdschriften en bladen als The Rambler, The Philadelphia Inquirer en Ceramics Monthly.*

## 23.

### FOP en school:

#### *een overzicht en een discussie*

door Susan Duberstein

"De eerste schooldag."

Die woorden roepen bij praktisch iedereen bepaalde beelden en emoties op. Kinderen denken misschien aan de geur van nieuwe gummetjes, de opwinding van het eerste ritje met de schoolbus of hoe spannend het is om de nieuwe leerkracht en klasgenootjes te zien. Alle leerkrachten kennen het verwachtingsvolle gevoel over wat een nieuw jaar en een nieuwe klas zullen brengen, en het plezier dat je beleeft aan het weerzien met de leerlingen van het vorige jaar, nu in een klas hoger, die in de gangen naar hun oude leerkracht zwaaien. Of – voor ouders – de emoties die je overmannen als je je kind aan dat grote avontuur ziet beginnen, de trots over wat hij of zij heeft bereikt en toch wel iets van angst bij de gedachte dat je hem of haar los moet laten (en ook misschien de opwinding bij het idee dat je een paar uur tijd voor jezelf krijgt!).

In augustus 2001, beleefde ik die emoties opnieuw, toen ik terug naar school ging om aan de toegangseisen te voldoen voor een studie geneeskunde. Als "onalledaagse" leerling die ruim elf jaar geleden voor het laatst in de klas had gezeten, was ik opgewonden, enthousiast en doodsbenauwd.

Elke nieuwe ervaring brengt nieuwe uitdagingen met zich mee en elke nieuwe uitdaging levert weer zijn eigen mogelijke problemen op. Voor ouders van een kind met FOP of met welke andere chronische aandoening ook, zijn deze zorgen concreter dan voor anderen. Natuurlijk maken alle ouders zich zorgen over de veiligheid van hun kind, of ze door hun leeftijdgenootjes worden geaccepteerd en door hun leerkracht en de schoolleiding worden begrepen; maar voor FOP-ouders zijn deze kwesties van een veel specifiekere en directere aard.

De *Catalog of FOP Resources* (een lijst met informatie over allerlei praktische zaken bij FOP), te vinden op de IFOPA-website ([www.ifopa.org](http://www.ifopa.org)), biedt een uitstekend overzicht van het soort vragen dat u kunt stellen, de bronnen die u kunt raadplegen en de mogelijke oplossingen voor eventuele technische of lichamelijke obstakels in de klas. Ook de FOP-nieuwsbrieven en de e-maildiscussiegroep FOPonline zijn een nuttig doorgeefluik voor de goede ideeën en de methoden die anderen hebben bedacht om de ongebruikelijke problemen die juist kinderen met FOP bij hun start op school tegenkomen, met succes het hoofd te bieden.

De bedoeling van dit hoofdstuk is niet om het wiel opnieuw uit te vinden, maar om vanuit een wat persoonlijker standpunt een overzicht te geven van de adviezen van zowel ouders als opvoeders die ervaring hebben met FOP-kinderen. Ik heb verder ook met een aantal kinderartsen gesproken die deskundig zijn op het gebied van kinderen met een bijzondere medische beperking.

Ik ben toekomstig kinderarts en een geijkte uitdrukking in ons vakgebied is "anticiperende begeleiding". Ons wordt geleerd dat het niet alleen onze taak is het kind te onderzoeken en de problemen te behandelen waarvoor het bij ons in de spreekkamer is gekomen. We moeten ook vooruitdenken en kwesties ter sprake brengen die zich misschien nog niet hebben voorgedaan, en naar oplossingen vragen waarvan ouders zich misschien niet realiseren dat ze belangrijk zijn, of waaraan ze niet hebben gedacht. Ik zou willen stellen dat dit precies de houding is waar een ouder van een kind met FOP behoefte aan heeft – we moeten niet alleen voorbereid zijn op de vragen die gesteld moeten worden, maar ook op de oplossingen die van beide kanten kunnen komen. In de loop van mijn onderzoek scheen het me toe dat hoe meer vragen ik stelde, hoe meer nieuwe vragen er in me opkwamen. En waarschijnlijk is dat meteen ook de belangrijkste boodschap voor iedereen: houd de communicatielijnen altijd open, want je weet nooit wanneer iemand met iets komt waarvan je wilde dat je daar eerder aan had gedacht.

De leerlingen, ouders en opvoeders die aan dit hoofdstuk hebben bijgedragen, worden niet bij naam genoemd. Dat is om privacyredenen en omdat ik niet wilde dat de onderstaande discussie met een specifieke plaats of situatie in verband gebracht zou worden. Sommige zaken zijn puur technisch, andere zijn behoorlijk persoonlijk en weer andere zijn net zozeer van toepassing op een kind met FOP, als op ieder ander kind op deze wereld. Over het geheel genomen was duidelijk dat er een aantal steeds terugkerende punten van zorg waren.

## **Veiligheid**

Voor vrijwel iedereen met wie ik heb gesproken, bleek veiligheid verreweg het belangrijkste punt te zijn. Het kan ook niet anders dat veiligheid van het allergrootste belang is, want de mogelijkheid is heel reëel dat ogenschijnlijk kleine lichamelijke voorvallen blijvende gevolgen hebben. Omdat het zeer onwaarschijnlijk is dat iemand op school ooit van FOP heeft gehoord, moet het gezin ook instructies aan school geven en dat kan een bijzonder lastige taak zijn.

Het was bemoedigend om te horen dat bijna alle verhalen van zowel opvoeders als ouders uitermate positief waren. Een van de eerste dingen die een leerkracht me vertelde was dat "het uiterst belangrijk was dat [het klaslokaal] lichamenlijk gezien een prettige en veilige plaats was om te vertoeven." Ze voegde daaraan toe: "Onze directeur heeft een speciale bijeenkomst met de arts [van de leerling] belegd, zodat al het personeel op school kon worden geïnformeerd over het belang van preventieve maatregelen." En dat is een uitstekend idee. Het samenbrengen van mensen uit de verschillende zorgnetwerken van de leerling is een fantastische manier om ervoor te zorgen dat iedereen de benodigde informatie krijgt (ik vind het belangrijk om hieraan toe te voegen dat ouders zich vaak ernstige zorgen maken over privacykwesties – als kinderarts beschouw ik privacy als een zeer speciale vertrouwenskwestie. Er zijn goede redenen waarom de medische privacywetgeving zo streng is; niemand die niet direct bij de behandeling is betrokken, hoeft toegang te hebben tot de medische gegevens van uw kind. De voorlichting over FOP zelf heeft echter niet specifiek betrekking op uw kind en voorlichting speelt een sleutelrol in het wegnemen van de angst en bezorgdheid die komen kijken bij de zorg voor een kind met FOP. Niet-medisch personeel hoeft niet alle details van de behandeling van het kind te kennen, maar het is wel essentieel dat ze begrijpen waarom er maatregelen nodig zijn die de veiligheid en bescherming waarborgen.)

Men bracht meerdere keren naar voren dat het doornemen van de dagelijkse routine met de leerkracht een goede manier was om onvoorziene problemen te voorkomen. Dit is iets wat – in de Verenigde Staten – meestal gebeurt bij de voorbereiding van een IEP (Individualized Education Program, een individueel onderwijsprogramma voor kinderen met een handicap), of een ander onderwijsbegeleidingsplan. Zorg ervoor dat u elk dagdeel doorneemt en vraag of u het dagprogramma op papier kunt krijgen. "Je denkt dat je elk probleem in de klas hebt doorgesproken en dan realiseer je je dat de kantine twee trappen naar beneden is", merkte één moeder wrang op. "Waarop ze voorstelden dat [het kind] dan maar gewoon in de klas moest lunchen!"

Wat dat betreft is het helaas een feit dat aansprakelijkheid vaak als reden wordt opgevoerd om de activiteiten van het kind te beperken, in plaats van dat er een oplossing wordt gezocht die het kind in staat stelt gewoon mee te doen. De schoolleiding kan overdreven bezorgd zijn over eventuele risico's, en de leerkrachten of begeleiders kunnen bang zijn dat ze niet de juiste zorg aan een kind met een beperking kunnen bieden. Minstens één ouder vertelde dat er een advocaat moest worden ingeschakeld om de angst van school voor aansprakelijkheid te weerleggen en dat is heel jammer. Maar het gaat er uiteindelijk om dat de school zich moet aanpassen aan de leerling en niet andersom. "Dat [ze] er werk van moesten maken om het veilig te maken... zo was het nu eenmaal", merkte een andere ouder onaangedaan op. "Want we zouden het niet accepteren als ze ons buitensloten." Veel van deze zorgen kunnen worden weggenomen door voldoende informatie te verschaffen en samen te werken bij het maken van een helder plan voor zowel de dagelijkse gang van zaken als voor de stappen die genomen moeten worden bij een eventuele noodsituatie.

Natuurlijk bent u de belangrijkste veiligheidsfunctionaris van uw kind, maar de schoolleiding, het personeel in de klas en de andere leerlingen moeten er goed van worden doordrongen waarom er voorzorgsmaatregelen getroffen moeten worden. "Het is niet persoonlijk, maar ik vertrouw niemand", luidt de lijfspreuk van een van de moeders. Inderdaad moet iedereen wat veiligheid betreft op één lijn zitten. Daarnaast moet het kind ook worden geholpen en aangemoedigd om proactief op te treden als het gaat om zijn of haar eigen zorg, op een manier die past bij de leeftijd van het kind. Hij of zij is tenslotte de enige die er gegarandeerd altijd in elke mogelijke situatie bij is!

## **Begrip**

Een van de mooie dingen van de kindergeneeskunde is dat kinderen, welk medisch probleem ze ook hebben, altijd kinderen blijven. Dat bepaalt voor een groot deel waarom ik zo van mijn toekomstige vak houd. "Ik wilde me als kind zo normaal mogelijk voelen, zonder al te veel dingen die me als anders zouden bestempelen", herinnerde een FOP-volwassene zich. Deze behoefte hoorde ik vele malen terug in de verhalen van zowel ouders, vroegere leerlingen als opvoeders over de manieren die ze hadden gevonden om zich aan te passen, mee te doen en samen met hun klasgenoten van hun schooltijd te genieten.

De relatie met leeftijdgenoten speelt hierbij een sleutelrol. De andere kinderen weten net zo min als volwassenen wat FOP is, maar ook zij kunnen erover leren. Eén bijzonder gemotiveerde jongeman

organiseerde zelfs op meerdere momenten in zijn schoolcarrière een bijeenkomst voor alle klassen uit zijn jaar, zodat zijn klasgenoten kennis konden maken met FOP! Dit niveau van betrokkenheid en onafhankelijkheid is uitzonderlijk en sommige kinderen werken misschien liever met kleinere groepjes vrienden. Het blijft echter essentieel om de steun van leeftijdgenoten te verwerven.

Klasgenoten kunnen een medeleerling helpen op een manier waarop geen enkele volwassene dat kan – zij zijn degenen die samen met hem of haar in de klas zitten, die dezelfde spelletjes spelen, om dezelfde grappen lachen en de draak steken met dezelfde stomme dingen die volwassenen zeggen. Leerlingen kunnen als hulpje assisteren bij eenvoudige taken, zoals het dragen van boeken of een dienblad tijdens de lunch, of het "strikken van de gym schoenen" zoals een moeder droog opmerkte.

Ik sprak met meerdere ouders over de sociale vaardigheden die niet in de klas worden aangeleerd: assertiviteit, opkomen voor jezelf, zelfredzaamheid, sociale aanpassing. "De speelplaats is de plek waar kinderen de "echte" vaardigheden ontwikkelen die nodig zijn voor het leven na school", schreef een ouder. Een kind moet worden gestimuleerd om mee te doen aan een zo breed mogelijk scala van activiteiten op een zo normaal mogelijke manier; de steun van vrienden in de klas kan voor een kind een heleboel kleine problemen gladstrijken. "We moedigen hem ook aan niet alleen te nemen, maar ook te geven en de andere leerlingen te helpen", ging dezelfde ouder verder. Wederkerigheid vormt een belangrijk onderdeel van elke goede relatie – als een leerling jou helpt om je boeken te dragen, kun je hem misschien helpen met zijn wiskundehuiswerk.

Het kan ook enorm nuttig zijn om een ouder "maatje" uit een hogere klas als "beschermengel" te hebben, zoals een moeder het omschreef. Het is me tijdens mijn opleiding vaak opgevallen hoe uitzonderlijk volwassen veel kinderen met een medisch probleem zich kunnen gedragen. Het hebben van een rijpere "grote broer of zus" om mee te praten, kan een geweldige uitwerking hebben. Natuurlijk spelen de eigen broers of zussen van de leerling ook een belangrijke rol in het socialisatieproces – maar als je nog maar net tien bent, zijn die misschien niet zo "vet cool" als je Grote Vriendin uit de hoogste klas.

## **Balans**

De belangrijkste boodschap is hier dat niets belangrijker is dan dat een kind een goede opleiding krijgt en zich op school op zijn gemak, geaccepteerd en actief betrokken voelt. Dit thema werd na veiligheid misschien wel het vaakst naar voren gebracht. De noodzaak om kinderen op lichamelijk gebied te beschermen, leidt vaak tot situaties die niet stroken met de wens om hen een zo normaal mogelijke schooltijd te laten doormaken. Voor zowel ouders als kinderen kan dit een van de moeilijkste aspecten van FOP zijn.

Ja, kinderen met FOP zijn inderdaad "anders", maar dat geldt maar voor een beperkt aantal zaken. FOP kan problemen opleveren, maar die kunnen opgelost worden. Het bleek gelukkig overduidelijk dat de creativiteit bij het vinden van oplossingen vrijwel geen grenzen kent. Activiteiten kunnen worden aangepast, men kan, waar nodig, extra hulpvoorzieningen regelen, en de activiteiten waarin het kind niet wordt beperkt, kunnen extra worden benadrukt.

Eén ouder die op school problemen ondervond met de aanpassingen voor haar kind, drukte haar frustratie goed uit: "Ik heb heel sterk het idee dat de balans [op school] altijd doorslaat naar het beperken van ervaringen en ik probeer me daar altijd tegen te verzetten", vertelde ze. "Er zijn goede redenen om er niet weg te gaan, maar ik blijf het gevoel houden dat ik op een dun koord balanceer als ik uitleg waarom ze wel voorzichtig moeten zijn en waarom niet."

Een ander probleem dat misschien niet is te vermijden, is het volgende: wanneer kinderen ouder worden, kan hun zucht naar onafhankelijkheid in conflict komen met "verstandige" beslissingen. Tijdens mijn coassistentenschap adolescentengeneeskunde, sprak ik met een jonge vrouw over haar eigen chronische aandoening – geen FOP. Zij vertelde me resoluut dat het verlangen om "net als ieder ander te zijn" aan de basis lag van heel wat opstandig tienergedrag waarmee ze zich tegen veel medische behandelingen en voorzorgsmaatregelen had verzet. "Ik had altijd het gevoel dat iedereen me alleen maar zei wat ik niet kon", vertelde ze. "En ik was meer van, nou ja, ik vind wel een manier om het toch te doen, dus werk met me samen en niet tegen me, snap je?" Ja, mevrouw, uw punt is duidelijk.

De meest eenvoudige, welgemeende uitspraak die ik over dit onderwerp heb gehoord, komt van een leerkracht: "Op basis van mijn ervaringen zou mijn advies zijn... ga op dezelfde manier met uw FOP-kind om als u dat met uw andere kinderen zou doen. Respecteer ze, houd van ze en koester hoge verwachtingen."

Uitstekend gezegd.

## Hulpmiddelen

De eerder genoemde lijst die u op de IFOPA-website kunt inzien, geeft allerlei hightech en eenvoudige oplossingen voor veel voorkomende problemen. Deze lijst valt echter ver buiten het bestek van dit hoofdstuk en daarom ga ik deze zaken hier dan ook niet allemaal opsommen. Bovendien variëren de beschikbare bronnen voor leerlingen per regio en rechtsgebied zo sterk, dat het onmogelijk is om daar iets algemeen over te zeggen. Het belangrijkste wat u moet onthouden, is dat u pas weet wat de mogelijkheden zijn als u ernaar vraagt. Dus wees niet bang om te vragen!

Ik wil hier ook het onderwerp van persoonlijke begeleiders aansnijden. Dit is een onderwerp dat om een voorzichtige benadering vraagt en er bestaat geen pasklare oplossing voor alle kinderen. De ervaring van sommige gezinnen is dat een begeleider onmisbaar is voor hun kind en dat ze een ongelooflijk hechte band hebben opgebouwd met de bijzondere mensen die hun kind jarenlang terzijde hebben gestaan. Er zijn ook gezinnen die een begeleider zien als een aanvulling, die zo nodig in bepaalde situaties extra hulp kan bieden. Weer anderen, van wie de kinderen meer behoefte aan zelfstandigheid hebben, beschouwen een begeleider als onnodig of zelfs als storend. In de meeste schoolsystemen zijn er mogelijkheden voor een persoonlijk begeleider; soms krijgt een kind persoonlijk iemand toegewezen, maar het kan ook zijn dat iemand verantwoordelijk is voor meerdere kinderen met een beperking. Het kan in elk geval geen kwaad om na te vragen welke mogelijkheden er zijn.

Sommige kinderen redden zich uitstekend met de minimale dagelijkse hulp van hun leeftijdgenoten; andere kinderen hebben meer individuele aandacht nodig. Natuurlijk kan de situatie altijd opnieuw worden beoordeeld als er veranderingen optreden in de lichamelijke beperkingen van de leerling, waardoor de mate van zelfredzaamheid en behoefte aan ondersteuning veranderen. Men moet natuurlijk wel rekening houden met het niveau van de hulp dat verwacht kan worden. Vrienden op school kunnen boeken helpen dragen of aantekeningen uitwisselen, maar ze kunnen niet helpen met de meer persoonlijke zorg. Eén voordeel van professionele begeleiders is dat zij een stabiele bron van hulp vormen, terwijl een leerkracht afgeleid kan zijn en een medeleerling er soms niet is.

Als u moet beslissen of een begeleider al dan niet een goede optie is voor uw kind, zorg dan dat u weet welke mogelijkheden er zijn. Vergeet niet dat het vaak gemakkelijker is om een stap terug te doen, dan halverwege meer hulp te moeten inschakelen. En wees voorbereid op het maken van aanpassingen als de behoeften van uw kind, in welke richting ook, veranderen.

Naast begeleiding op school en hulp van medeleerlingen, is ondersteunende technologie een ander mogelijk hulpmiddel. Ondersteunende technologie kan variëren van rolstoeltoegankelijkheid tot aan heel eenvoudige hulpmiddelen als een kantelbaar schrijfbord om het schrijven te vergemakkelijken, of een vlaggetje dat het kind omhoog kan houden als het niet in staat is om de vinger op te steken. Als het wisselen van klaslokaal door de verminderde mobiliteit problemen oplevert, kan dat eenvoudig worden opgelost door het kind de klas een paar minuten eerder te laten verlaten. Diverse mensen vertelden dat ze thuis of in de verschillende klaslokalen een extra set boeken hadden liggen, zodat ze die niet de hele dag hoefden rond te dragen. Verder gebruikten ze bijvoorbeeld een lessenaar of zaten ze op een speciale plek in de klas, zodat ze gemakkelijker aan de lessen konden deelnemen. Dit zijn allemaal eenvoudige aanpassingen die in elk klaslokaal en op elke school mogelijk zijn. Hoewel het kan zijn dat u er uitdrukkelijk naar moet vragen, bestaan er wel degelijk professionele deskundigen op het gebied van ondersteunende technologie. Deze specialisten kunnen een fantastische bron van informatie en hulpmiddelen zijn.

Een aantal mensen bracht naar voren dat men zich bij het zoeken naar financiële middelen en diensten niet uitsluitend moet baseren op de informatie van één organisatie. De school kan over een lijst beschikken, maar dat geldt ook voor uw kinderarts, de kerk of een andere geloofsgemeenschap, overheidsinstanties en wijkcentra. Eén ouder vertelde: "Hoe meer mensen ik sprak, hoe meer mensen de gelegenheid kregen om te helpen." Het succes van veel van de FOP-geldinzamelingsacties vormt een krachtig bewijs voor de bereidheid van mensen om te helpen – mensen willen graag helpen, maar weten misschien niet wat ze kunnen doen of dat er überhaupt hulp nodig is.

Een onderwerp dat regelmatig aan de orde kwam, was het verschil tussen particuliere en openbare scholen. Voor sommige ouders en oud-leerlingen waren de kleinere klassen en meer individuele aandacht redenen om te kiezen voor een particuliere school. Voor anderen speelde de wens om hun kind naar dezelfde school als hun broers, zussen of buurtvriendjes te sturen een belangrijke rol in hun beslissing om voor een openbare school te kiezen.



Voor alle kinderen met een chronische aandoening moeten aanpassingen worden gemaakt, al is het maar omdat ze misschien wat vaker niet op school kunnen zijn. Sommige ouders vinden dat particuliere scholen meer openstaan voor het soort aanpassingen dat hun kind nodig heeft. Anderen vinden dat ergotherapie of andere extra's juist beter toegankelijk zijn op een openbare school. Het wel of niet aanwezig zijn van een schoolarts- of -verpleegkundige werd in dit verband ook genoemd. Een ander goed punt was dat als een kind naar een particuliere school ging, hij of zij over het algemeen gewoon recht bleef hebben op overheidssteun.

## **Belangenbehartiging**

Belangenbehartiging kwam keer op keer ter sprake en het advies was luid, duidelijk en eenduidig: doe dit op tijd en vaak. Het is nooit te vroeg om met mensen in gesprek te gaan. Het is bovendien belangrijk dat u nauwkeurig bijhoudt met wie u hebt gesproken, welke onderwerpen er besproken zijn en wat de verwachtingen voor de toekomst zijn.

Wees goed voorbereid! "Zorg dat u altijd een lijst bij de hand hebt met vragen en aandachtspunten die kunnen helpen een omgeving voor uw kind te scheppen waarin hij of zij kan leren op een manier die bij hem of haar past", luidde de bijzonder wijze raad van een moeder. Het advies om dingen op te schrijven kan niet sterk genoeg worden benadrukt. Belangrijke punten worden maar al te vaak vergeten als verschillende onderwerpen de revue passeren en discussies allerlei kanten op gaan. Wanneer er een officiële bijeenkomst plaatsvindt – vooral als daar meerdere mensen bij zijn betrokken – kan het ook zinnig zijn om van tevoren een lijst met gespreksonderwerpen naar de deelnemers te e-mailen of faxen. Met behulp van een lijst met globale agendapunten kan iedereen zich ervan verzekeren dat alle onderwerpen aan de orde komen. Mocht er bovendien een onderwerp zijn waarin men zich vooraf moet verdiepen, dan kunnen de schoolleiding, leerkrachten en anderen zich voorbereiden. Want als u dan eindelijk alle verzorgers bij elkaar hebt, is niets zo frustrerend als almaar te moeten horen: "Dat is een goed idee – ik zal daar nog eens naar kijken en dan neem ik weer contact met u op." Als u zich goed voorbereidt, kunt u de tijd samen met de verzorgers van uw kind zo efficiënt mogelijk benutten.

Sommige gezinnen hebben een maatschappelijk werker of een andere professionele belangenbehartiger, wiens taak het is de gang van zaken te vergemakkelijken. Er zijn momenten dat deskundige hulp van onschatbare waarde is – het is onzinnig om urenlang uw hoofd te breken over de instructies als er iemand voorhanden is voor wie het invullen van formulieren zijn dagelijkse werk is! En of u die mogelijkheid nu wel of niet hebt: een goede vriend of een familielid als "extra paar oren" kan ook enorm nuttig zijn. "Het houdt de school eerlijk, zou je kunnen stellen", vertelde een FOP-volwassene. "En het voorkomt dat het naderhand misschien tot een zaak van woord tegen woord komt." Een uitstekend advies.

U bent ongetwijfeld de eerste en belangrijkste belangenbehartiger van uw kind. Dat klinkt als een vreselijk cliché, maar is daarom niet minder waar. Niemand zal zich ooit meer bewust zijn van de behoeften van uw kind dan u – met één uitzondering daargelaten en dat is uw kind zelf. Het is ook belangrijk dat uw kind, wederom op een niveau dat past bij zijn of haar leeftijd, betrokken wordt bij de eigen schoolplanning en behoeften. FOP-kinderen doorlopen dezelfde normale ontwikkelingsstadia als ieder ander kind, en toen een

moeder me vertelde dat "[mijn kind] verreweg de beste belangenbehartiger voor zichzelf is die er bestaat", waren die woorden me uit het hart gegrepen, omdat ze ervan getuigden dat dit kind er klaar voor was om het tegen de wereld op te nemen. Wat wil je nou nog meer?

Het was me een genoegen en een voorrecht gevraagd te worden om aan deze nieuwe leidraad mee te werken. Wat betreft mijn toekomstige carrière zie ik vooral uit naar de mogelijkheid om kinderen en hun ouders in de loop van hun leven te volgen. Ik heb het altijd als een eer beschouwd dat ik hun vertrouwen geniet. Ik bedank iedereen voor hun reacties en voor alle inspirerende verhalen en ideeën.

### **Over de schrijfster**

*Susan Duberstein is vierdejaars geneeskundestudent aan het SUNY Downstate Medisch Centrum in Brooklyn, New York (VS). Ze raakte bij de IFOPA betrokken toen ze in 2000 meewerkte aan een benefietconcert en ze heeft in de zomer van 2004 een stage op het FOP-lab gedaan. Ze begint in juli 2010 met haar opleiding tot kinderneuroloog op het Albert Einstein College of Medicine.*

## 24.

### FOP en school:

#### *ideeën en hulpmiddelen*

*(Bewerkt naar het artikel "FOP and School" uit de Catalog of FOP Resources van de IFOPA, beschikbaar via de website van de IFOPA, [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org))*

FOP heeft over het algemeen geen effect op iemands verstandelijke vermogens of cognitieve vaardigheden. De aandoening heeft wel een negatieve invloed op het vermogen van een kind de school veilig te betreden, de materialen op school te gebruiken en te hanteren, en op de gebruikelijke manier op school te functioneren. Een kind met FOP heeft een schoolomgeving nodig waarin hij of zij voorzichtig wordt behandeld, en vallen en stoten worden voorkomen. Bovendien moet het kind in staat worden gesteld te kijken, luisteren en toegang te hebben tot plaatsen (werktafel, de vloer) en schoolmaterialen, op een manier die zijn/haar lichaam zo min mogelijk belast.

De verschillende aandachtspunten die op school aan de orde komen, kunnen per leeftijdsgroep worden besproken: de peuter- en kleuterschool, het basisonderwijs (vanaf 6 jaar), het voortgezet of secundair onderwijs (vanaf 12 jaar) inclusief de voorbereiding op de periode daarna, en vervolgopleiding en werk. Als het kind van de ene naar de andere setting gaat, blijven veel aanpassingen onveranderd, vormen sommige de basis voor nieuwe aanpassingen en zijn er ook die niet meer nodig zijn. Noot: dit hoofdstuk verwijst uitsluitend naar de wetgeving in de Verenigde Staten (zie het laatste deel van dit hoofdstuk voor een beschrijving hiervan), maar de ideeën voor aanpassingen die in dit hoofdstuk worden aangedragen, zijn algemeen toepasbaar.

#### **Peuter- en kleuterschool en het basisonderwijs**

Als peuter verschillen kinderen met FOP niet veel van hun leeftijdgenootjes. Soms kunnen ze last hebben van evenwichtsproblemen en stijfheid in het bovenlichaam, maar over het algemeen functioneert hun lichaam als dat van hun vriendjes en vriendinnetjes. Dit betekent dat het in dit stadium van het allergrootste belang is om te voorkomen dat het kind een letsel oploopt dat tot een flare-up kan leiden. Tijdens de voorbereiding op de peuter- en kleuterschool is – volgens de meeste FOP-ouders – de beste manier om iedereen op de hoogte te brengen van alle aandachtspunten, een persoonlijk gesprek waarbij de belangen van het kind duidelijk voorop staan. Iedereen die bij de ontwikkeling en vorming van het kind is betrokken, hoort bij dit gesprek aanwezig te zijn. Dat kunnen de nieuwe leerkrachten zijn, maar ook vroegere leerkrachten, eventuele begeleiders, de schoolverpleegkundige en andere zorgverleners zoals de ergotherapeut, fysiotherapeut en logopedist.

De beslissingen die tijdens zo'n gesprek worden genomen, moeten op papier worden gezet, zodat eventuele andere betrokkenen gemakkelijk op de hoogte kunnen worden gesteld. Bovendien helpt dit om mensen zich aan de afspraken te laten houden. Een dergelijke procedure kan op een informele manier gebeuren, maar

kan ook onderdeel zijn van een officieel "Individualized Education Plan (IEP)" (individueel onderwijsprogramma voor kinderen met een handicap) conform de Amerikaanse "IDEA"-wet (Individual with Disability Education Act, een wet op het onderwijs aan personen met een handicap). Verder kan een dergelijke procedure ook deel uitmaken van een "504 Plan", waarin de aanpassingen en voorzieningen op school ten behoeve van het gehandicapte kind staan beschreven (conform de Rehabilitation Act uit 1973, een Amerikaanse wet op gelijke behandeling van personen met een handicap). Meer details hierover kunt u later in dit hoofdstuk vinden. Het gesprek kan het best plaatsvinden voordat de school start, zodat het kind vanaf het begin normaal en zonder problemen op school kan meedoen. Over het algemeen geldt dat hoe meer u doet voordat school begint, hoe beter dat is voor uw kind.

Aandachtspunten die op de peuter- en kleuterschool en in het basisonderwijs aan de orde kunnen komen, worden hieronder besproken:

*Een-op-een-begeleiding:* het is aan de ouders om te beslissen of zij voor hun kind met FOP een-op-een-begeleiding willen aanvragen. De belangrijkste taak van een persoonlijk begeleider op de peuter- en kleuterschool is voorkomen dat het kind letsel oploopt door op allerlei mogelijke gevaren te letten. Dat kunnen gladde vloeren zijn, struikelgevaaren, risico's op de speelplaats en de andere jonge kinderen (die vaak impulsief handelen). Als het kind groter wordt, let de begeleider niet alleen op deze gevaren, maar helpt hij of zij het kind ook bij de lunch en op het toilet (als dat nodig is), draagt boeken, zet zo nodig spullen binnen handbereik van het kind, schrijft het huiswerk op, schrijft eventueel ander werk uit om de armen van het kind niet te veel te vermoeien en zorgt ervoor dat het kind zich veilig door het schoolgebouw kan verplaatsen. Of een begeleider al dan niet de beste manier is om de veiligheid van het kind te waarborgen, hangt af van de grootte van de klas, de voorzieningen en indeling van de school, en de mate van FOP-stijfheid die het kind heeft.

*Tafels en bureaus:* tafels en bureaus moeten de juiste hoogte hebben, zodat de nek en rug van het kind bij het schrijven, tekenen en spelen zo min mogelijk worden belast. Een jong kind met een bewegingsbeperking in de nek kan gemakkelijker leren schrijven op een hellend tafelblad of schrijfbord (dat van twee aan elkaar getapete multomappen kan worden gemaakt). Een bureau dat in hoogte en/of hellingshoek verstelbaar is, kan aangepast worden aan de wisselende beweeglijkheid van de rug en armen, waarmee een kind met FOP in de loop van een of meerdere schooljaren te maken krijgt. Met een speciale uitsparing in het blad (waardoor een rolstoel heel dichtbij het bureau kan komen) kan een kind met FOP de beschikbare ruimte met zijn of haar beperkt beweeglijke armen maximaal benutten. Ook met een L-vormig, tweedelig bureau kan de bewegingsruimte die toegankelijk is voor het kind met FOP zo groot mogelijk worden gemaakt.

*Bladzijdehouders en leesstandaards:* als hulp bij het lezen of overschrijven kan een bladzijdehouder bijzonder nuttig zijn. Een leesstandaard is onmisbaar als het kind zijn of haar hoofd niet voorover kan buigen om een boek te lezen dat op een tafelblad ligt.

*Zitten:* een stoel moet voor een kind met FOP heel stabiel staan en zo mogelijk gestoffeerd zijn. Een stoel moet de juiste hoogte hebben, zodat de voeten van het kind altijd stevig op de grond staan voor een goede

rughouding. Afhankelijk van de positie van de ellebogen van het kind, kan een stoel zonder armleuningen nodig zijn. Het kan ook nodig zijn dat de stoel kan ronddraaien.

*Zitten op de grond:* als het kind niet zonder ondersteuning op de grond kan zitten, kan deelname aan een kringgesprek of andere activiteiten op de grond moeilijk zijn. Met behulp van een losstaande stoelverhoger, een vloerstoeltje, een groot kussen of een zitzak kan het kind op dezelfde hoogte als zijn of haar klasgenootjes zitten.

*Voetsteun:* een voetsteun zorgt ervoor dat het kind zijn of haar benen in een juiste stand ten opzichte van de heupen houdt, waardoor de rug en wervelkolom bij het zitten minder worden belast.

*Speciale zitplaats:* leerlingen met FOP kunnen door de stijfheid in hun nek vaak het hoofd niet draaien en moeten daarom op een plaats zitten vanwaar zij de leerkracht zonder moeite kunnen zien. Een zitplaats voorin de klas kan tevens een oplossing zijn voor de lichte tot matige slechthoorendheid die vaak met FOP gepaard gaat.

*Houders met klittenband voor allerlei behoeften:* schoolbenodigdheden zoals pennen en papier, kunnen binnen handbereik van het kind worden gehouden met houders die vastzitten met klittenband.

*Rugzakken:* een rugzak met wieltjes kan een prima middel zijn om de rug van het kind te ontlasten. Ook is het handig om een tweede set leerboeken thuis te hebben en/of iemand die spullen voor het kind draagt.

*"Seinstokje:"* als alternatief voor het opsteken van de vinger maken veel ouders een "seinstokje", een stok met een vlaggetje of kaartje, waarmee het kind kan zwaaien om de aandacht van de leerkracht te trekken.

*Aanpassingen bij toetsen en andere taken:* een kind met FOP kan extra tijd nodig hebben voor het maken van toetsen of andere taken die om veel schrijfwerk vragen.

*Kluisjes:* om de zelfredzaamheid van een kind met FOP te bevorderen, kan de jashaak in het kluisje verlaagd worden, zodat het kind zelf zijn of haar spullen kan ophangen. Om het risico dat mensenmassa's met zich meebrengen zo klein mogelijk te houden, is het ideaal als het kluisje zich niet in de loop bevindt van de drommen kinderen die allemaal tegelijk naar hun kluisjes lopen.

*Evaluaties door de ergotherapeut en fysiotherapeut:* het kan bijzonder nuttig zijn om de ergotherapeut en fysiotherapeut een evaluatie te laten maken van de spierkracht in handen en armen, de fijne motoriek, het evenwicht, het vermogen om zelf op te staan en zelfstandig naar het toilet te gaan. De therapeuten kunnen, waar nodig, aan deze vaardigheden werken, de bestaande spierkracht en soepelheid in stand houden en tegenwicht bieden aan de toenemende stijfheid, onder voorwaarde dat ze er rekening mee houden dat ze het lichaam van het kind niet mogen belasten.

*Evaluatie van de inzet van ondersteunende technologie (OT):* elk middel dat iemand met een handicap helpt bij het uitvoeren van een taak valt onder de term ondersteunende technologie. Het kan gaan om eenvoudige middelen, zoals penverdikkers, maar ook om hightech hulpmiddelen, zoals aangepaste toetsenborden voor computers. Het juiste moment om de inzet van ondersteunende technologie te evalueren, wordt onder andere bepaald door de ernst van de lichamelijke beperkingen en de problemen die het kind op school ondervindt. Ook de aanbevelingen van de leerkrachten, ouders en therapeuten van het kind spelen een rol. Een goede evaluatie zal leiden tot suggesties voor tijd- en energiebesparende elektronische hulpmiddelen en software, zodat het kind met FOP kan meekomen met zijn leeftijdgenootjes zonder dat dit hem te veel energie en spierkracht kost. Voorbeelden van ondersteunende technologie zijn computers voorzien van soft- en hardware met speciale toegankelijkheidsfuncties, een trackball (rugmuis), een schermtoetsenbord, software die woordsuggesties geeft (woordvoorspeller), "Stickey Keys" om met één toetsaanslag hoofdletters te kunnen maken, spraakherkenningssoftware en zakcomputers zoals de Palm Pilot of iPAC.

*Zelfredzaamheid:* de school kan helpen bij het bedenken van activiteiten die, met name op school, de zelfredzaamheid en het zelfvertrouwen van het kind met FOP verder ontwikkelen. Dat kan bijvoorbeeld het doorgeven van een boodschap aan een andere leerkracht zijn op een moment dat het rustig in de gangen is, het helpen van jongere kinderen bij de lunch, of het toezicht houden op opruimwerkzaamheden.

*Inspecties:* ouders kunnen vragen of ze de klas aan het begin van het schooljaar en ook regelmatig gedurende het jaar mogen inspecteren op veiligheidsrisico's, zoals smalle of volle doorgangen, boeken op de grond en losse vloerkleden (die eventueel met tape moeten worden vastgemaakt).

*Gymnastiekles:* de activiteiten tijdens de gymles zullen in deze leeftijdsgroep variëren van eenvoudige, veilige activiteiten zoals spelletjes en oefeningen, tot meer actieve en/of risicovolle activiteiten, zoals turnen en voetballen. Deze activiteiten kunnen, daar waar nodig, voor het kind met FOP worden aangepast. De leerling kan eventueel ook worden vrijgesteld van de gymles en een aangepast sportprogramma volgen (dat speciaal op hem of haar is afgestemd) of oefeningen met een fysiotherapeut doen. Op één school kon een kind met FOP haar studiepunten voor gymnastiek behalen met speciale zwemlessen, waarbij ze op allerlei manieren in haar lichamelijke ontwikkeling werd gestimuleerd.

*Schoolpauzes en speelplaats:* het belangrijkste aandachtspunt voor een kind met FOP is veiligheid. Als er een een-op-een-begeleider is, dient hij of zij vlakbij het kind te blijven en op de mogelijke gevaren in de buurt van het kind te letten, zoals struikelgevaren en rennende kinderen. Het is belangrijk om manieren te vinden waarop het kind met FOP kan meedoen aan groepsactiviteiten die van de kinderen zelf uitgaan, ook al is er een volwassene aanwezig. Naarmate kinderen ouder worden, wordt dat moeilijker, omdat ze dan hun eigen spelletjes gaan verzinnen, waarbij meestal wordt gerend, geklommen, achternagezeten of gestoeid – dingen waaraan het kind met FOP misschien niet veilig kan meedoen. Een ouder of leerkracht kan de andere kinderen betrekken bij wat het kind met FOP aan het doen is door speciale materialen of gebruiksvoorwerpen tevoorschijn te halen die iedereen tijdens de pauze mag gebruiken. Dat kunnen bijvoorbeeld speelgoed of grote scheppen voor in de zandbak zijn, dikke stukken krijt om mee te kleuren en

boter-kaas-en-eieren te spelen, of zachte ballen om tegenaan te schoppen of mee te gooien. De opzet is om spelletjes te verzinnen die leuk, veilig en aantrekkelijk zijn.

*Naschoolse activiteiten:* een kind met FOP moet mee kunnen doen aan passende naschoolse activiteiten, als de andere leerlingen deze ook krijgen aangeboden. Mogelijk moet de school betalen om de persoonlijk begeleider van het kind ook aan deze activiteiten te laten meedoen. Dit kan afhankelijk zijn van de onderwijsindicatie die het kind heeft gekregen, en in welke mate de ouder de belangen van het kind behartigt.

*Vervoer:* als het kind met FOP met de schoolbus naar school gaat, moet de begeleiding in de bus uitleg over FOP krijgen, begrijpen waarom er veiligheidsmaatregelen en autogordels nodig zijn en in de gelegenheid gesteld worden om vragen te stellen. Sommige kinderen met FOP worden van deur tot deur vervoerd en stappen niet op bij een bushalte, zodat de risico's die de wandeling naar de halte en het wachten met zich meebrengen, worden vermeden.

*Veiligheidsregels:* het is belangrijk dat de andere kinderen in de klas de speciale veiligheidsregels met betrekking tot FOP kennen. De leerkracht of ouder kan met de kinderen praten op een manier die past bij hun leeftijd. Men kan ze iets over FOP vertellen, waarbij de kinderen er bijvoorbeeld op worden gewezen dat ze altijd hun stoel aanschuiven, hun jassen ophangen zodat niemand erover struikelt en elkaar niet duwen als ze de klas inlopen. De ouders moeten ook met school bespreken welke zorg het kind met FOP nodig heeft tijdens een brandweeroefening, een echte brand of een andere noodsituatie, zoals een verslikking.

*Bijeenkomsten met het schoolpersoneel:* om ervoor te zorgen dat er juiste informatie over FOP en de behoeften van het kind in omloop wordt gebracht, kunnen de ouders behalve voor de leerkrachten en therapeuten van het kind ook een bijeenkomst organiseren voor het ondersteunend personeel op school, zoals het kantinepersoneel en de conciërge, en de andere leerkrachten.

*Bijeenkomst om begrip te kweken:* als u iedereen over FOP informeert – leerlingen, ouders en anderen – is de kans kleiner dat uw kind later wordt gepest en getreiterd. Een bijeenkomst om begrip te kweken kan bestaan uit een eenvoudig gesprek met klasgenoten en het schoolpersoneel, een grote samenkomst of alles wat daartussenin zit. Zo'n bijeenkomst kan een mooie gelegenheid zijn om de school te informeren over FOP en wat er allemaal bij komt kijken als je met een chronische aandoening moet leven.

*Communiceren:* er zijn FOP-ouders die een brief schrijven aan de ouders van alle kinderen uit de klas van hun kind, waarin ze uitleg over FOP geven en vertellen wat het effect is van de ziekte op hun kind. Dat is één manier om u ervan te verzekeren dat de andere ouders juiste informatie over FOP krijgen en niet alleen verhalen uit de tweede hand van hun kinderen horen. U maakt met zo'n brief de weg vrij voor een open communicatie, waardoor andere ouders u veel gemakkelijker over uw kind en FOP zullen aanspreken.

*Gegevens voor bij noodsituaties:* de FOP-SOS-kaarten van de IFOPA moeten in de klas worden bewaard, samen met de contactgegevens van degenen die in geval van nood gebeld moeten worden, zoals moeder, vader en de kinderarts.

## **Het voortgezet of secundair onderwijs (vanaf 12 jaar) en de voorbereiding op de periode daarna**

In dit stadium zijn lezen, schrijven, onderzoeken, nadenken en buitenschoolse activiteiten allemaal zaken die in beeld komen. Om een leerling met FOP te helpen zich hier met succes doorheen te slaan, moeten de eerdere aanpassingen opnieuw worden geëvalueerd om te kijken of er inmiddels geen betere en modernere opties beschikbaar zijn. Er kunnen ook nieuwe aandachtspunten naar voren komen, zoals de voorbereiding op het leven na de middelbare school tijdens een vervolgopleiding en/of een baan.

*Persoonlijke begeleiding:* voor een leerling in deze leeftijdscategorie zijn de taken van de begeleider uitgebreider. Zo kan hij of zij de leerling helpen bij het lunchen, het toiletbezoek (indien nodig), het dragen van boeken als er van klaslokaal wordt gewisseld, het klaarzetten van materialen (bijvoorbeeld reageerbuisjes in de scheikundeles), het maken van aantekeningen en opschrijven van huiswerk, het uitschrijven van ander werk, en het zich tijdig en veilig door de school verplaatsen. Het kan nodig zijn dat het kind en de begeleider de lessen vijf minuten eerder moeten verlaten om de drukte van de leerlingen in de gangen te vermijden.

*Evaluatie van de inzet van ondersteunende technologie:* terwijl FOP de beweeglijkheid van de leerling in deze periode verder kan gaan beperken, neemt de hoeveelheid werk op school juist drastisch toe. De ondersteunende technologie kan nu bestaan uit hulpmiddelen voor de mobiliteit, zoals een rolstoel, scootmobiel en een wandelstok, en technologieën van een meer elektronische aard, zoals een laptop, soft- en hardware met speciale toegankelijkheidsfuncties, een trackball (rugmuis) die in de hand wordt gehouden in plaats van over de tafel geschoven, een schermtoetsenbord, software die woordsuggesties geeft (woordvoorspeller), "Sticky Keys" om met één toetsaanslag hoofdletters te maken, en spraakherkenningssoftware. Voor leerlingen met een bewegingsbeperking zijn zakcomputers zoals Palm Pilot en iPAC ook praktische hulpmiddelen. In de hogere klassen van de middelbare school moet opnieuw een grondige evaluatie van de inzet van ondersteunende technologie worden gemaakt om vast te stellen of er nieuwe aanpassingen nodig zijn. Het kan dan bijvoorbeeld nodig zijn om een computer uit te rusten met een draadloos minitoetsenbord, een trackball (rugmuis), Kurzweil-software waarmee de leerling boeken kan scannen, lezen en aantekeningen op het scherm kan maken, en een printer/scanner voor thuis.

*Aanpassingen bij toetsen en andere taken:* er kan inmiddels een behoefte zijn ontstaan aan verdere aanpassingen bij het maken van toetsen en andere taken. Voorbeelden hiervan zijn het mondeling afnemen van toetsen, extra tijd, minder huiswerk, de mogelijkheid om werk in te leveren dat op de zakcomputer is gemaakt (wat betekent dat het mee naar huis genomen moet worden, gedownload, geprint en teruggebracht naar school om het daar in te leveren).



*Aanpassingen bij de SAT:* de Scholastic Aptitude Test (SAT) is een gestandaardiseerde toets die wordt aangeboden door Collegeboard.com. De toets wordt in Amerika afgenomen bij leerlingen in de hoogste klassen van de middelbare school. De behaalde score wordt door universiteiten gebruikt als een manier om de leerlingen uit de hoogste klas van de middelbare school in het gehele land met elkaar te vergelijken. De Preliminary Scholastic Aptitude Test (PSAT) is een "oefen-SAT" die in de lagere klassen wordt afgenomen. De PSAT-scores worden gebruikt om leerlingen voor een National Merit Scholarship, een studiebeurs, te nomineren.

Leerlingen met een handicap kunnen op aangepaste wijze hun PSAT- en SAT-toetsen doen. Het College Board, de aanbieder van de toets, verleent goedkeuring voor de benodigde aanpassingen. De schooldecaan is degene die voor u bij het College Board over de aanpassingen bemiddelt.

Leerlingen met FOP hebben, voor zover bij ons bekend, gebruik mogen maken van de volgende aanpassingen: extra tijd, waaronder "tijd plus de helft", oftewel 50% meer tijd dan leerlingen normaal voor de toets krijgen (bijvoorbeeld 90 minuten voor een toets van 60 minuten); een persoon die de antwoorden noteert/uitschrijft; toestemming om tijdens de toets rond te lopen of te bewegen, wanneer dat nodig is om lichamelijke stijfheid te verminderen; een andere toetslocatie met een betere toegankelijkheid of de mogelijkheid tot speciale zitvoorzieningen, bijvoorbeeld het kantoor van de schooldecaan; en opgesplitste sessies voor leerlingen die niet in staat zijn om de SAT-toets in één sessie van 4½ uur te maken (i.e. de standaard tijd plus 50% extra voor een toets van 3 uur). De toets kan in dit geval in twee sessies van elk 2¼ uur worden gemaakt, bij voorkeur op twee opeenvolgende dagen.

*Vorbereiding op de periode na de middelbare school:* openbare scholen in de VS zijn verplicht aandacht te besteden aan de voorbereiding op het leven na school bij leerlingen met een Individualized Education Program (IEP of IPE; individueel onderwijsprogramma voor kinderen met een handicap). De activiteiten op dit gebied beginnen als de leerling 14 jaar oud is. De leerling en zijn/haar familie bepalen de doelen die de leerling zich voor de toekomst wil stellen. In de hoogste klassen van een openbare school werken de school en maatschappelijke instanties met de leerling en de ouders samen om de leerling voor te bereiden op de periode na de middelbare school. In de hoogste klas van de middelbare school wordt ook de Vocational Rehabilitation-dienst (dienst arbeidsrevalidatie voor mensen met een handicap) bij deze voorbereidende activiteiten betrokken. De voorbereidende activiteiten die vereist zijn bij een "504 Plan" (plan voor aanpassingen en voorzieningen op school ten behoeve van het gehandicapte kind), zijn minder duidelijk omschreven.

## Vervolgopleiding en werk

Een vervolgopleiding start na de middelbare school en kan bestaan uit een opleiding aan een universiteit of hogeschool, of een technische of beroepsopleiding. Hieronder volgen enkele nuttige bronnen:

*DO-IT*: DO-IT staat voor Disabilities, Opportunities, Internetworking en Technology (Handicaps, Mogelijkheden, Internetwerken en Technologie). Deze fantastische bron van informatie voor leerlingen met een handicap is te vinden op de website [www.washington.edu/doi/](http://www.washington.edu/doi/). De DO-IT-website geeft informatie over onderwerpen zoals de voorbereiding op een studie, manieren om financiering te verkrijgen (waaronder informatie over studiebeurzen), overlevingsstrategieën tijdens je studie, het regelen van aanpassingen in het hoger onderwijs, het gebruik van technologie om studie en carrière tot een zo groot mogelijk succes te maken, en een lijst met DO-IT-programma's.

*"Sarah Goes to College:"* "Sarah Goes to College" (Sarah gaat studeren) is een informatief en inspirerend artikel over een jonge vrouw met FOP, waarin wordt verteld hoe ze de aanpassingen en financiële ondersteuning voor elkaar krijgt die ze nodig heeft om te kunnen studeren en op de campus te wonen. Het verhaal laat zien hoe vastberadenheid, doorzettingsvermogen en een lange lijst met actiepunten je naar je doel kunnen leiden. Het artikel stond in de IFOPA-nieuwsbrieven van 2004 en u kunt het vinden op <http://depts.washington.edu/healthtr/notebook/transitionstories.pdf>.

*Disabled Student Services Office (DSS; steunpunt voor studenten met een handicap)*: elke hogeschool of universiteit die financiering van de overheid ontvangt (dat geldt voor bijna al deze instellingen), heeft een afdeling die ervoor zorgt dat studenten met een aangetoonde handicap de aanpassingen krijgen die ze nodig hebben. Dat kan gaan om de volgende aanpassingen: iemand die aantekeningen maakt, een assistent op het lab, groepsopdrachten in het lab, verplaatsing van de lessen naar een beter toegankelijke locatie, extra examentijd, scanfaciliteiten, een computer die is uitgerust met speciale ondersteunende technologie (zoals een schermtoetsenbord, spraakherkenning, een trackball) en studieboeken op CD.

*Hieronder volgt een lijst met informatiebronnen voor de Verenigde Staten. Ook in andere landen zijn er waarschijnlijk vergelijkbare bronnen te vinden.*

*Department of Vocational Rehabilitation (DVR of VR; dienst arbeidsrevalidatie)*: Vocational Rehabilitation is een arbeidsrevalidatieprogramma van de Amerikaanse overheid en wordt door elke Amerikaanse staat uitgevoerd. De missie van dit programma is mensen met een handicap in staat te stellen een baan te vinden en te behouden. Of iemand voor het programma in aanmerking komt, wordt bepaald op basis van de ernst van de handicap en de financiële situatie. Het VR-programma kan voorzien in de financiering van lesgeld en boeken, ondersteunende technologie (zoals de meest actuele en uitgebreide computerhardware en -software), hulpmiddelen voor mobiliteit, vervoer, hoorapparaten, persoonlijke begeleiding en andere zaken die iemand helpen een opleiding te volgen voor het soort werk dat hij of zij graag wil doen. De contactgegevens kunt u in het telefoonboek vinden onder "State" (staat). U kunt ook op internet zoeken met de zoektermen "Vocational Rehabilitation + (naam van de desbetreffende staat)".

*Rechten:* volgens sectie 504 van de Rehabilitation Act uit 1973 en de Americans with Disabilities Act uit 1990 (twee Amerikaanse wetten op de gelijke behandeling van gehandicapten) zal "geen in andere opzichten beperkte persoon met een handicap, enkel op grond van zijn/haar handicap, worden uitgesloten van deelneming aan, de voordelen ontzegd van of gediscrimineerd onder enig programma of enige activiteit van een openbare instelling." Deze rechten gelden voor iedereen met een handicap in de gehele Amerikaanse samenleving.

*Ticket to Hire:* Ticket to Hire is de naam van een gratis landelijk bemiddelingsbureau in de Verenigde Staten dat werkgevers ondersteunt bij het aannemen van gemotiveerde, gekwalificeerde werknemers met een handicap die deelnemen aan het Ticket to Work-programma. Ticket to Work is een werkgelegenheidsprogramma voor mensen met een handicap van de Social Security Administration, de Amerikaanse sociale dienst. Het Ticket to Hire-bureau helpt werkgevers bij de werving door ze in contact te brengen met zogenaamde werkgelegenheidsnetwerken (Employment Networks) in hun omgeving die beschikken over geschikte kandidaten. Men dient ingeschreven te staan bij een dergelijk werkgelegenheidsnetwerk of bij de Vocational Rehabilitation-dienst in de staat waarin men woont, om in aanmerking te kunnen komen voor een baan via Ticket to Hire. Werkgevers, werkgelegenheidsnetwerken en Vocational Rehabilitation-diensten kunnen meer informatie over TICKET TO HIRE opvragen door te bellen naar +1-866-TTW-HIRE of +1-866-889-4473 (ook voor teksttelefoons), of een e-mail te sturen naar [tickettohire@earnworks.com](mailto:tickettohire@earnworks.com). Zie ook de website [www.earnworks.com](http://www.earnworks.com).

*Supplemental Security Income (SSI, inkomensaanvullende zekerheid):* SSI is een programma van de Amerikaanse overheid dat voorziet in een maandelijkse, inkomensaanvullende uitkering voor mensen met een handicap. Het gezinsinkomen en -vermogen worden meegenomen bij het bepalen of een kind in aanmerking komt voor deze SSI-uitkering. Op een leeftijd van 18 jaar mag iemand niet meer dan 2000 dollar (ongeveer 1500 euro) aan vermogen hebben om in aanmerking te komen voor de SSI-uitkering. Mensen die een SSI-uitkering ontvangen, komen ook in aanmerking voor Medicaid (zorgverzekering van de Amerikaanse overheid voor mensen met een laag inkomen) en voor persoonlijke ondersteuning. De Social Security Administration (Amerikaanse sociale dienst) heeft ook andere sociale zekerheidsprogramma's, zoals de Social Security Survivors Benefits (een nabestaandenuitkering) en Social Security Disability Benefits (uitkering voor gehandicapten). Kijk voor meer informatie op de website [www.ssa.gov](http://www.ssa.gov) of bel naar +1-800-772-1213.

## **Waar vindt u de juiste hulpmiddelen?**

Voor meer informatie over het onderwerp FOP en school, en ideeën voor aanpassingen kunt u de onderstaande bronnen raadplegen:

In hoofdstuk 25, "Waar vindt u de juiste hulpmiddelen?" treft u een overzicht aan met hulpmiddelen die nuttig kunnen zijn voor op school en in het dagelijks leven.

De *Catalog of FOP Resources* is een lijst met informatie over allerlei praktische hulpmiddelen bij FOP, die beschikbaar is op de IFOPA-website, [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org). Kijk bij het onderdeel elektronica ("Electronics") voor

informatie over hulpmiddelen voor de computer, en het onderdeel informatiebronnen ("Informational Resources") voor informatie over kinderen en jongeren. Ook het onderdeel school en vrije tijd ("Education and Recreation") biedt nuttige informatie over FOP in het onderwijs.

## **Amerikaanse onderwijswetten voor leerlingen met een handicap**

De Verenigde Staten kent diverse wetten waarbinnen speciale voorzieningen mogelijk zijn voor kinderen met een handicap. Deze wetten zijn van toepassing op de gehele schoolperiode, van het kleuteronderwijs tot aan het afstuderen. De wet die het meest wordt aangehaald, is de Individuals with Disabilities Education Act (IDEA), een federale wet die openbare scholen verplicht om aan alle kinderen met een handicap die daarvoor in aanmerking komen, gratis en passend openbaar onderwijs te verschaffen in een omgeving waarin ze zo min mogelijk beperkt worden en die tegemoetkomt aan hun individuele behoeften. Als blijkt dat een kind onder deze wet voor aangepast onderwijs in aanmerking komt, krijgt het een Individualized Education Plan (IEP), een individueel onderwijsprogramma dat op het kind wordt afgestemd.

De tweede wet die ondersteuning biedt voor de aansluiting op school van kinderen met een beperking, is Artikel 504 van de Rehabilitation Act uit 1973, een federale wet die discriminatie op grond van handicap verbiedt door instellingen, waaronder scholen, die financiering ontvangen van de federale overheid. Deze wet verplicht een "gelijk speelveld" voor alle leerlingen, ook voor leerlingen met een handicap. Kinderen die onder deze wet vallen, krijgen een uitgewerkt "504 Plan", waarin de aanpassingen en voorzieningen op school ten behoeve van het gehandicapte kind worden omschreven. Voor meer informatie over deze wetten en diverse andere zaken die betrekking hebben op kinderen met een beperking kunt u kijken op [www.wrightslaw.com](http://www.wrightslaw.com). Dit is een bijzonder nuttige website die op zeer toegankelijke wijze informatie aan ouders verstrekt over onderwijs, aangepast onderwijs, de belangenbehartiging van het kind en het succesvol omgaan met de bureaucratie in het onderwijs.

Welke van deze wetten het best van toepassing zijn op de situatie van een kind met FOP hangt af van verschillende factoren, zoals de lichamelijke verschijnselen, de schoolprestaties en de standaarden die de staat waarin het kind woont, hanteert. Een schoolbestuur kan bijvoorbeeld oordelen dat een leerling met FOP in aanmerking komt voor aangepast onderwijs onder de IDEA-wet, omdat FOP voor een "onderwijsbeperking" zorgt die alleen kan worden aangepakt door middel van een uitgebreid systeem aan voorzieningen. Zulke voorzieningen kunnen bestaan uit voltijds begeleiding, fysiotherapie en ergotherapie, de inzet van ondersteunende technologie en vervoer van deur tot deur. Er zijn echter ook scholen die weigeren om een kind met FOP op deze manier te classificeren, tenzij het kind onder het normale niveau presteert, oftewel een "leerachterstand" heeft.

Om de noodzakelijke aanpassingen op een zo efficiënt mogelijke manier te kunnen regelen, is het voor de ouders heel belangrijk om contact te leggen met de mensen die zich vanuit school bezighouden met het aangepast onderwijs en kinderen met een handicap. Ouders kunnen advies vragen aan de leerkrachten, de schoolleiding, een contactpersoon op school voor vragen over aangepast onderwijs (als die er is), een ambulante begeleider of gespecialiseerde leerkracht (bijvoorbeeld een remedial teacher of taakleraar), en de ouders van andere kinderen met een handicap. Natuurlijk helpt het als ouders op de hoogte zijn van de

wetgeving die hun aanvraag voor voorzieningen en aanpassingen ondersteunen. Op de eerder genoemde Wrightslaw-website ([www.wrightslaw.com](http://www.wrightslaw.com)) kunnen zij per Amerikaanse staat een telefoongids ("yellow pages") raadplegen met nuttige adressen in de omgeving, waar ze om advies kunnen vragen. Het tijdschrift *Exceptional Parent Magazine*, een andere goede informatiebron voor ouders van schoolgaande kinderen met een beperking en/of een chronische aandoening, biedt ook een uitstekende adreswijzer die per staat is te doorzoeken. Meer informatie hierover is te vinden op de website [www.EParent.com](http://www.EParent.com). Hoe veel of weinig kennis over het aangepast onderwijs u als ouder ook in huis hebt, diplomatie, wederzijds respect en de bereidheid om uitleg over FOP te geven brengen u een heel eind op weg om die dingen voor elkaar te krijgen die uw kind nodig heeft om van zijn of haar schoolcarrière een succes te maken.

## 25.

### Waar vindt u de juiste hulpmiddelen?

door Sharon Kantanie

Gelukkig zijn hulpmiddelen voor mensen met een handicap tegenwoordig veel gemakkelijker te vinden dan toen er nog geen postordercatalogi en internet bestonden. Toch is het door de specifieke beperkingen van een FOP-patiënt niet altijd even gemakkelijk om het juiste apparaat of hulpmiddel te vinden. Hieronder volgen enkele ideeën die de zoektocht wat gemakkelijker kunnen maken.

Een van de eerste bronnen die de meeste gezinnen tegenwoordig kunnen raadplegen bestaat uit de andere FOP-gezinnen. Zelfs ook al is de geografische afstand tussen FOP-gezinnen groot, het kost niet meer dan een telefoontje of een e-mail om hulp te krijgen. Een manier om veel gezinnen in één keer te pakken te krijgen is via de e-mail-discussiegroep FOPonline. Het is veel gemakkelijker om te kijken of iemand hetzelfde probleem al eens eerder heeft gehad, dan zelf het wiel opnieuw uit te vinden en vanaf nul te beginnen. U vindt er informatie over bijzondere uitvindingen zoals een ijsjeshouder, een automatisch bladomslagapparaat en een vork gemaakt van een golfclub en u komt te weten hoe andere gezinnen omgaan met thema's die variëren van onderwijs tot of je gaatjes in je oren mag laten maken. Voor meer informatie over FOPonline kunt u contact opnemen met de IFOPA via telefoonnummer +1-407-365-4194 of e-mailadres [together@ifopa.org](mailto:together@ifopa.org).

Een andere goede bron van informatie is de *Catalog of FOP Resources* van de IFOPA, die u kunt inzien op de IFOPA-website, [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org). Het is een database vol met informatie over hulpmiddelen en handige apparaten. U vindt er artikelen die door de IFOPA-leden zelf worden gebruikt, maar ook producten die met veel zorg zijn geselecteerd en verzameld uit catalogi voor apparatuur en hulpmiddelen, op websites en via mond-tot-mondreclame. Als u geen toegang hebt tot het internet, neem dan contact op met de IFOPA. Daar zal men u graag willen helpen.

Wat doet u als u nog steeds niet kunt vinden wat u zoekt? Wel, dan kan een beetje vindingrijkheid helpen. Als u toegang tot het internet hebt, gaat u naar uw favoriete zoekmachine (bijvoorbeeld Google). Bedenk woorden die datgene omschrijven waarnaar u zoekt. Als u snel informatie wilt vinden, is een goede zoekomschrijving vaak erg belangrijk. Als uw omschrijving te vaag is, levert dat teveel zoekresultaten op en verschijnen de meest bruikbare links niet op de eerste pagina's. Als u niet direct ziet wat u nodig hebt, probeer dan uw zoekwoorden aan te passen. Soms komt u een link tegen die misschien niet precies is wat u op dat moment zoekt, maar die wel interessant lijkt of misschien op een later tijdstip van nut kan zijn. Iemand die echt vindingrijk is, bewaart dat soort informatie ook!

Een andere goede aanpak is vragen stellen aan mensen van wie het werk verband houdt met uw behoeften. Een ergotherapeut kan nuttig zijn voor iemand met FOP, omdat hij of zij toegang heeft tot informatie over speciale middelen die iemand kunnen helpen zelfstandiger te functioneren. Een arts kan u helpen bij gezondheidskwesties, of u misschien helpen bij het zoeken naar een verzorger, als u extra zorg nodig hebt. Een onderwijsassistent geeft niet alleen ondersteuning op school, maar kent misschien ook middelen die uw kind zelfstandiger kunnen maken.

Ook tijdschriften voor mensen met een handicap kunnen een goede bron van informatie zijn. U kunt eventueel de oude nummers bewaren – gezien het progressieve (voortschrijdende) karakter van FOP weet u nooit wanneer iets wat u maanden geleden hebt gelezen nog eens van pas kan komen. U kunt ook vragen of men u op de mailinglijst wil zetten van een bedrijf dat producten maakt of verkoopt voor mensen met een handicap. In het tweede deel van dit hoofdstuk vindt u een lijst met hulpmiddelen en informatie.

En onderschat ook uw eigen grijze massa niet. Bedenk eens of u het probleem misschien niet zelf kunt oplossen door bijvoorbeeld iets te maken wat nog niet bestaat. Het resultaat hoeft niet hightech te zijn: als het maar doet waarvoor het is bedoeld. Als u iets hebt bedacht, maar het niet zelf kunt bouwen of maken, zoek dan een technicus of andere vakman. Iemand met FOP die dit deed, ontwikkelde een bed dat in een staande positie gezet kan worden. Een moeder liet een speciale fiets voor haar dochter maken, waarbij ze gebruik maakte van concepten die ze bij andere fietsen voor kinderen met een beperking had gezien.

FOP vraagt vaak om creativiteit en verder denken dan "het gewone". Iedereen heeft weer andere behoeften en in elk land zijn er andere producten en diensten te verkrijgen. Hopelijk helpt dit hoofdstuk u op de goede weg en helpt het u de dingen te vinden die u nodig hebt. Als u verder leest, vindt u nog meer ideeën over waar u terecht kunt voor hulp. De onderstaande lijst met hulpmiddelen bevat tips en informatie van IFOPA-leden van over de gehele wereld. Er staat ook informatie in uit de *Catalog of FOP Resources* van de IFOPA, die beschikbaar is via de IFOPA-website [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org) (kijk op het internet voor foto's en meer informatie).

## Slaapkamer, badkamer en toilet

Item	Omschrijving	Waar u het kunt vinden
Liften van Mangar, "Mangar Booster" en "Pillow Lift"	Tilliften	tel.: +44 (0)1544 267674 (Verenigd Koninkrijk)
Bedtouw ladder	Riemen waarmee iemand zich in bed kan optrekken	Verkrijgbaar bij leveranciers van medische hulpmiddelen
Kussens en matrassen	Vele mogelijkheden beschikbaar	Zie hoofdstuk 13 bij "Overige gezondheidskwesaties van top tot teen" onder het kopje "Een comfortabele houding". Zie ook het onderdeel slapen en zitten ("Sleeping and Sitting") in de <i>Catalog of FOP Resources</i> van de IFOPA, via <a href="http://www.ifopa.org">www.ifopa.org</a>
Bed met sta-opfunctie – mogelijkheid 1	Bed dat in een staande positie kan worden gezet	LogicMove-sta-opbed, via <a href="http://www.auforum.com">www.auforum.com</a> of <a href="mailto:international@auforum.com">international@auforum.com</a> ; verkrijgbaar in Europa
Bed met sta-opfunctie – mogelijkheid 2	Speciaal aangepast bed waarmee iemand in een verticale positie kan worden gezet	<a href="http://www.ottobockus.com">www.ottobockus.com</a> of +1-800-328-4058 (internationaal bedrijf, bed is aangepast door een bedrijf in Duitsland)
Bed met sta-opfunctie – mogelijkheid 3	Speciaal aangepast bed waarmee iemand in een verticale positie kan worden gezet	Neem contact op met de IFOPA voor meer informatie, o.a. een artikel uit een nieuwsbrief over dit bed
Intercoms	Nuttig communicatiemiddel voor 's nachts (of op andere tijdstippen)	Zowel in de winkel gekochte intercoms als professioneel geïnstalleerde intercomsystemen zijn bruikbaar. Een andere mogelijkheid is het PBX-systeem van Panasonic, een telefooncentrale zoals bedrijven die vaak gebruiken. Deze optie is zeer veelzijdig en kan de communicatie tussen kamers of door het hele huis verzorgen, maar is ook duurder en kan een professionele installatie vereisen.



Kraanopener	Helpt iemand met een beperkt armbereik een kraan te bedienen	Zelf vervaardigd van een scharnier, een stok en piepschuim (zie "faucet turner" in de <i>Catalog of FOP Resources</i> van de IFOPA op <a href="http://www.ifopa.org">www.ifopa.org</a> )
Aangepaste wastafel	Helpt iemand met een beperkt armbereik een kraan te bedienen	Installatie van een kraan met hoge uitloop, met knoppen die afzonderlijk, voorop de wastafel geplaatst kunnen worden (zie "sink modification" in de <i>Catalog of FOP Resources</i> van de IFOPA op <a href="http://www.ifopa.org">www.ifopa.org</a> )
Sensorkranen van Kohler ("Touchless Faucets") en Delta ("e-Flow")	De kraan registreert wanneer iemand in de buurt is en gaat automatisch aan en uit	<a href="http://www.kohler.com">www.kohler.com</a> of <a href="http://www.deltafaucet.com">www.deltafaucet.com</a> . Neem contact op met een Kohler- of Delta-verkooppunt in uw buurt
Hangend toilet van Vitra	Kan op de gewenste hoogte worden geïnstalleerd	<a href="http://www.vitra.com">www.vitra.com</a> . Neem contact op met een Vitra-verkooppunt in uw buurt
Toiletverhogers	Worden op het toilet geklemd om de zitting te verhogen	Neem contact op met een leverancier van medische hulpmiddelen in uw buurt
Washlet-toiletbidet	Toiletzitting met een ingebouwd bidet (onderdouche)	<a href="http://www.washlet.com">www.washlet.com</a> of neem contact op met een Toto-verkooppunt
Clessence "Advanced Toilet Seat"	Een toiletzitting met bidet die op de meeste toiletten past; voorzien van anale en vaginale douche	<a href="http://www.ncmedical.com">www.ncmedical.com</a> of +1-800-821-9319
Toilevator	Wordt onder een standaard toilet geplaatst en verhoogt deze met 8,9 cm	<a href="http://www.ncmedical.com">www.ncmedical.com</a> of +1-800-821-9319
Handgrepen voor badkamer en toilet	Voor meer veiligheid in de badkamer en op het toilet	<a href="http://www.ottobockus.com">www.ottobockus.com</a> of +1-800-328-4058 (internationaal bedrijf)
Rolstoeltoegankelijke douches	Zonder drempel voor gemakkelijkere toegang	<a href="http://www.barrierfree.org">www.barrierfree.org</a> of +1-877-717-7027; <a href="http://www.clarkmedical.com">www.clarkmedical.com</a> of +1-800-889-5295; Silcraft via +1-800-348-4848. Het is ook mogelijk een rolstoeltoegankelijke douche op maat te laten maken (gebruik kleine ongeglazuurde tegels om uitglijden te voorkomen)

Oximed	badkamer aanpassingen, speciale bedden, matrassen, etc.	<a href="http://www.oximed.com.br">www.oximed.com.br</a>
--------	---	--

## Computerbenodigdheden

Item	Omschrijving	Waar u het kunt vinden
Targus Wireless Multimedia Presenter	Draadloze trackball (rugmuis; wordt in de hand gehouden i.p.v. over de tafel geschoven) met extra multimediafuncties	<a href="http://www.targus.com">www.targus.com</a>
Trackballs (rugmuizen)	Draadloos of voorzien van een snoer; bieden de mogelijkheid een computer zonder muis te bedienen	Zowel Kensington ( <a href="http://www.kensington.com">www.kensington.com</a> ) als Logitech ( <a href="http://www.logitech.com">www.logitech.com</a> ) maken trackballs
Rollermouse Pro	Ergonomisch systeem als alternatief voor een muis	<a href="http://www.rollermousepro.com">www.rollermousepro.com</a> met een demo en online filmpje
Schermttoetsenborden	Toetsenbord op het scherm dat bediend wordt met een muis, voorzien van software die woordsuggesties geeft (woordvoorspeller)	<a href="http://www.lakefolks.org/cnt">www.lakefolks.org/cnt</a> (voor Windows), <a href="http://www.ahf-net.com/reach.htm">www.ahf-net.com/reach.htm</a> (voor Windows) of <a href="http://www.assistiveware.com/keystrokes.php">www.assistiveware.com/keystrokes.php</a> (voor de Mac)
BAT-toetsenbord	Toetsenbord dat met één hand kan worden bediend	<a href="http://www.infogrip.com">www.infogrip.com</a> of +1-800-397-0921 (zie ook "BAT keyboard" in de <i>Catalog of FOP Resources</i> van de IFOPA op <a href="http://www.ifopa.org">www.ifopa.org</a> )
Ergonomische toetsenborden	Veel bedrijven maken ergonomische (gebruikersvriendelijke) toetsenborden	<a href="http://www.ergonomicsmadeeasy.com">www.ergonomicsmadeeasy.com</a>
Spraakherkenningssoftware	Een computer kan worden bediend door opdrachten in te spreken in een microfoon	Naturally Speaking (Windows) en ViaVoice (Windows en Mac) via <a href="http://www.nuance.com">www.nuance.com</a> ; iListen (Mac) via <a href="http://www.macspeech.com">www.macspeech.com</a>
Omgevingsbediening	Computersystemen die werken via spraakherkenning kunnen bijna alles in uw thuisomgeving aansturen	<a href="http://www.multimediasigns.com">www.multimediasigns.com</a> of +1-888-353-3996
Monitorarm van Ergomart	Hiermee kan men een computerscherm in hoogte verstellen of laten kantelen; wordt aan de muur of op een bureau bevestigd	<a href="http://www.ergomart.com">www.ergomart.com</a> (zie "monitor mounts")

Verstelbaar toetsenbordplateau	Hiermee kan men een toetsenbord in hoogte verstellen of laten kantelen	Wordt door diverse bedrijven geleverd: www.humanscale.com www.neutralposture.com www.idea-at-work.com
Abledata-database	Databank met hulpmiddelen voor mensen met een handicap	www.abledata.com of +1-800-227-0216
RESNA (Rehabilitation Engineering & Assistive Technology Society of North America)	Project voor technologische ondersteuning van mensen met een handicap in Noord-Amerika	www.resna.org of +1-703-524-6686
National Council on Independent Living	Organisatie voor zelfstandig wonen die een evaluatie maakt van uw behoeften op het gebied van zorg en u helpt bij het vinden van financiering	www.ncil.org of +1-877-525-3400

## Koken en eten

Item	Omschrijving	Waar u het kunt vinden
Blenders	Hulpmiddel voor mensen met vastgegroeide kaken	Verkrijgbaar bij plaatselijke winkels voor keukenartikelen
Mini-keukenmachines/hakkers	Hulpmiddel voor mensen met vastgegroeide kaken	Verkrijgbaar bij plaatselijke winkels voor keukenartikelen
SureFit-bordrand	Opstaande rand die aan een bord wordt bevestigd, waardoor eten makkelijker op een vork of lepel kan worden geschoven	www.ncmedical.com of +1-800-821-9319
Stir Chef	Automatische pannenroerder	www.chefscatalog.com
Comfort Grip-vork	Verlengde vork, gehoekt	www.ncmedical.com of +1-800-821-9319; artikel staat alleen in de Functional Solutions-catalogus en dient telefonisch bij de leverancier te worden besteld
"Golfclubvork"	Verlengde vork	Zelf vervaardigd van een vork, een ingekorte stok van een golfclub en epoxyhars
Spork	Vork en lepel in één	Zelf vervaardigd: las een vork en lepel aan elkaar vast
Rocker-messen	Kunnen met één hand worden gebruikt	www.ncmedical.com of +1-800-821-9319
Bestek met kogelgewricht	Bestek draait mee en houdt het voedsel horizontaal	www.sammonspreston.com (zie "utensils") of +1-800-323-5547
Buigbaar bestek	Heeft buigbare handgrepen tot 35,5 cm lang, die bijvoorbeeld om de pols kunnen worden gedraaid	www.sammonspreston.com (zie "utensils") of +1-800-323-5547
Lange rietjes	Rietjes die langer zijn dan gebruikelijk	"Whistle Sippers" (rietjes met een fluitje) van Abilitations +1-800-850-8602 of transparante buigbare kunststof rietjes ("straws") via www.ncmedical.com of +1-800-821-9319, www.sammonspreston.com of +1-800-323-5547
Antilekbekers	Kunt u gebruiken, terwijl u ligt	www.sammonspreston.com (zie "spillproof cups") of +1-800-323-5547
Drink-Aide	Een geïsoleerde waterfles met antilekfunctie	www.drink-aide.com of +1-800-336-7022

Eetgerei	Aangepaste vorken, lepels, etc.	<a href="http://www.expansao.com">www.expansao.com</a>
----------	---------------------------------	--

## Kleding en persoonlijke verzorging

Item	Omschrijving	Waar u het kunt vinden
Haarborstel met lang handvat – mogelijkheid 1	Zelf vervaardigd om de borstel aan de persoonlijke wensen te laten voldoen	Zelf vervaardigd van waterleidingbuis en een borstel. Schaaf het handvat van de borstel af zodat deze in de buis past en zet deze vast met een schroef (zie "brush" in de <i>Catalog of FOP Resources</i> van de IFOPA op <a href="http://www.ifopa.org">www.ifopa.org</a> )
Haarborstels en kammen met lang handvat – mogelijkheid 2	Voorzien van handgrepen met een lengte tot 36,8 cm; ook speciale borstels voor het wassen van de haren	<a href="http://www.ncmedical.com">www.ncmedical.com</a> of +1-800-821-9319
Aankleedstok	Lange stok met verschillende haken op elk uiteinde. Kan met wat creativiteit voor allerlei doeleinden worden gebruikt	De meeste leveranciers van medische hulpmiddelen hebben deze op voorraad. Ook via postordercatalogi en internet verkrijgbaar. Inschuifbare/draagbare aankleedstok is verkrijgbaar via <a href="http://www.ncmedical.com">www.ncmedical.com</a> (zie "dressing stick") of +1-800-821-9319
Schoenlepel met lange, buigzame handgreep	Kan staand of zittend worden gebruikt	Make Life Easier, via <a href="http://www.make-life-easier.com">www.make-life-easier.com</a> (zie "shoe horn") of +1-800-522-0227
Kousenhulp	Hulpmiddel voor mensen met een beperkt armbereik, stuggere modellen werken over het algemeen beter dan flexibele	<a href="http://www.ncmedical.com">www.ncmedical.com</a> (zie "sock aids") of +1-800-821-9319
Elastische schoenveters	Elastische schoenveters rekken uit, zodat ze niet hoeven worden losgemaakt	<a href="http://www.ncmedical.com">www.ncmedical.com</a> (zie "elastic shoelaces") of +1-800-821-9319
Föhnstandaard	In hoogte verstelbaar, de hals van de standaard is buigbaar	<a href="http://www.homefocuscatalog.com">www.homefocuscatalog.com</a> of +1-800-634-9585
Tandenborstelhouder	Zelf verlengd	Zelf vervaardigd: gebruik een dunne stok of staaf, watervaste tape en eventueel iets om ruimte te maken tussen de stok en de tandenborstel, zodat de tandenborstel gemakkelijk in de oplader past

<p>Kleding voor mensen met een handicap</p>	<p>Diverse bedrijven ontwerpen aangepaste kleding voor mensen met een handicap</p>	<p>www.ableapparel.com                  www.adaptationsbyadrian.com                  www.rolli-moden.com                  www.makoa.org/clothing.htm                  www.supportplus.com                  www.special-clothes.com                  www.speciallyforyou.net                  www.wheelchairjeans.com</p>
<p>Aanpassingen aan jassen</p>	<p>Aanpassingen die door een kleermaker kunnen worden gedaan</p>	<p>Zet een rits in de achterkant van een jas (werkt niet bij capuchons); laat een kleermaker het teveel aan stof in de mouwen weghalen; vervang de naden onder de armen door klittenband – laat het klittenband niet helemaal tot aan de pols doorlopen; met een gladde voering, met name in de mouwen, kan een jas gemakkelijker worden aangetrokken</p>
<p>Jassen</p>	<p>Jassen en schoudermantels uit de winkel</p>	<p>Zoek naar jassen met ruime schouders en veel ruimte in de oksel (de kledingzaak Lands End kan u meer details over hun jassen vertellen); jassen van Thinsulate zijn warm, maar niet volumineus; ski- en snowboardjacks hebben een rits/ventilatiegaten in de oksel (dergelijke jassen vindt u bijvoorbeeld in de Campmor-catalogus, via +1-800-CAMPMOR); schoudermantels of capes kunt u soms in een plaatselijke winkel vinden – deze zijn ook verkrijgbaar via <a href="http://cascobaywoolworks.com">cascobaywoolworks.com</a> of <a href="http://www.ebay.com">www.ebay.com</a></p>
<p>Scheerartikelen, haarborstels, etc.</p>	<p>Dit bedrijf verkoopt daarnaast ook eetgerei en accessoires voor rolstoelen</p>	<p><a href="http://www.expansao.com">www.expansao.com</a></p>



## Woningaanpassingen

Item	Omschrijving	Waar u het kunt vinden
"Open Sesame"(Sesam, open u)-deuropener	Opent en sluit deuren automatisch	www.opensesamedoor.com of +1-800-673-6911
Offset deurscharnier	Speciale scharnieren die de deuropening 5 cm breder maken, waardoor rolstoelen beter toegang hebben	www.dynamic-living.com (zie "offset door hinge") of +1-888-940-0605
"Magic motion"-deurknop	Opent de deur zonder dat u een knop hoeft om te draaien (een deurklink kan ook praktisch zijn!)	www.dynamic-living.com of +1-888-940-0605
Bewegingssensor van Leviton voor de bediening van lichtschakelaars	Lichtschakelaar die reageert op beweging	Home Depot of www.leviton.com (zie "occupancy sensor")
Verlenger voor lichtschakelaars	Een lange greep die aan een lichtschakelaar op de muur wordt geplaatst, zodat deze gemakkelijker is te bedienen voor mensen met een beperkt armbereik	www.dynamic-living.com (zie "wall switch extender") of +1-888-940-0605
KidSwitch	Verlenger voor lichtschakelaars die licht geeft in het donker, voor kinderen	www.leapsandbounds.com of +1-800-477-2189
"Anywhere Switch"	Afstandsbediening voor licht en apparatuur	Home Depot of www.leviton.com
Domotica	De term domotica wordt o.a. gebruikt voor de automatische bediening van verlichting, multiroomsystemen voor audio/video- apparatuur (zodat u uw dvd's, cd's etc. niet meer handmatig in de speler hoeft te stoppen) en verder bijna alles wat u zich maar kunt bedenken	Neem contact op met een bedrijf dat gespecialiseerd is in domotica
"Home Manager" van QRO Systems	Systeem voor de afstandsbediening van deuren, tv, video, telefoon en andere apparaten	+44-(0)1473 212218 (Verenigd Koninkrijk)

Wheel-O-Vator-woonhuislift	Lift die de woning beter toegankelijk maakt	<a href="http://www.wheelovator.com">www.wheelovator.com</a> of +1-800-968-5438
Woningliften	Verkrijgbaar in diverse maten. Mocht u er een willen plaatsen, dan kunt u eventueel kiezen voor een extra grote maat, zodat een elektrische rolstoel gemakkelijker toegang heeft.	Neem contact op met een bedrijf bij u in de buurt dat liften installeert.
Uitklapbare kledingroede	De kledingroede kan naar beneden worden getrokken, zodat men er beter bij kan	<a href="http://www.organizeit.com">www.organizeit.com</a> (zie "pull down closet rod") of +1-800-210-7712
In hoogte verstelbare wasbak, keukenkastjes en kookplaat van AD-AS	Kunnen met één druk op de knop in hoogte worden versteld	<a href="http://www.ad-as.com">www.ad-as.com</a> of +1-800-957-2720
IDeA Center	Lijst met producten van bedrijven die zich richten op universeel design en toegankelijk ontwerpen	<a href="http://www.ap.buffalo.edu/idea/Home/">www.ap.buffalo.edu/idea/Home/</a>
Community Living Resources van WheelchairNet	Lijst met producten met nadruk op universeel design en toegankelijk ontwerpen	<a href="http://www.wheelchairnet.org/WCN_Living/homemod.html">www.wheelchairnet.org/WCN_Living/homemod.html</a>
INFINITEC (Infinite Potential Through Assistive Technology)	Lijst met producten met nadruk op universeel design en toegankelijk ontwerpen	<a href="http://www.infinitec.org/live/homemodifications/basics.htm">www.infinitec.org/live/homemodifications/basics.htm</a>
Disability Resources	Lijst van websites met nuttige informatie over het bouwen of aanpassen van een woning	<a href="http://www.disabilityresources.org/ARCHITECTURE.html">www.disabilityresources.org/ARCHITECTURE.html</a>
National Directory of Home Modification Resources	Biedt een overzicht van bronnen over woningaanpassing in de Verenigde Staten	<a href="http://www.usc.edu/dept/gero/nrcshhm/directory">www.usc.edu/dept/gero/nrcshhm/directory</a>

## Werk en school

Item	Omschrijving	Waar u het kunt vinden
Kantelbare werkbladen	De hellingshoek is verstelbaar, waardoor iemand vanuit allerlei posities kan werken	Kijk op <a href="http://www.tifaq.org/accessories/slantboards.html">www.tifaq.org/accessories/slantboards.html</a> voor talloze mogelijkheden. Health by Design ( <a href="http://www.healthydesign.com">www.healthydesign.com</a> ) maakt een zit/sta-model. Kantelbare werkbladen of leestafels zijn te vinden in vele productcatalogi voor mensen met een handicap.
Chalkworks-krijthouder	Van Cadaco, lengte 28 cm, ook verkrijgbaar in een lengte van 46 cm, houder voor (stoep)krijt	Bed, Bath and Beyond
Intellitools	De Mathpad-software biedt kinderen die moeite hebben met schrijven de mogelijkheid sommen op een computerscherm te maken	<a href="http://www.intellitools.com">www.intellitools.com</a> of +1-800-547-6747
Ergoquest-computertafels	Computertafels met een blad dat staand, achterover leunend, liggend of in bed gebruikt kan worden	<a href="http://www.ergoquest.com">www.ergoquest.com</a> of +1-888-298-2898
In hoogte verstelbare computertafel	De hoogte kan elektrisch gestuurd of met een mechanische slinger worden versteld, sommige modellen zijn voorzien van een tweede blad op een andere hoogte voor het scherm of toetsenbord	<a href="http://www.ergonomicconnection.com">www.ergonomicconnection.com</a> (zie "adjustable work stations")
Stance Angle Chair	Deze verstelbare bureaustoel kan in allerlei posities worden gezet, bijvoorbeeld een licht achterover leunende, staande positie	<a href="http://www.healthpostures.com">www.healthpostures.com</a> of +1-800-277-1841
Stasteun	Geeft iemand die in staande positie werkt enige ondersteuning	<a href="http://www.posturite.co.uk">www.posturite.co.uk</a> (zie "stand up chair")

Rolstoelrugzakken	Tallose mogelijkheden. Met een speciale riem ("slip strap") kan de rugzak aan een scootmobiel of elektrische rolstoel worden bevestigd	<a href="http://www.advantagebag.com">www.advantagebag.com</a> of +1-800-556-6307
Verstelbaar werkblad	Werkblad is kantelbaar en in hoogte verstelbaar	<a href="http://www.easethepainllc.com">www.easethepainllc.com</a>
Family Village	Online informatiebron, het onderdeel "School" bevat vele links voor het onderwijs	<a href="http://www.familyvillage.wisc.edu">www.familyvillage.wisc.edu</a>
Kid Source	Informatie over onderwijs voor ouders van kinderen met een handicap	<a href="http://www.kidsource.com">www.kidsource.com</a>
Whizz Kidz	Britse organisatie die thuis en op school hulp biedt aan kinderen met een handicap	<a href="http://www.whizz-kidz.org.uk">www.whizz-kidz.org.uk</a>

## Reiken en grijpen

Item	Omschrijving	Waar u het kunt vinden
Uitschuifbare rugkrabber	Met een rugkrabber hebt u een groter bereik, zodat u uw bril kunt rechtzetten, jeuk kunt verhelpen, dingen kunt pakken, etc.	<a href="http://www.shophometrends.com">www.shophometrends.com</a> (Zie "back scratcher") of +1-888-815-0814
Reikhulpmiddelen	Zijn in talloze lengten en typen verkrijgbaar	Verkrijgbaar bij de meeste leveranciers van medische hulpmiddelen, of via <a href="http://www.ncmedical.com">www.ncmedical.com</a> (zie "reachers") of +1-800-821-9319
Aankleedstok	Zorgt voor een groter bereik en kan ook voor andere doeleinden worden gebruikt	Verkrijgbaar bij de meeste leveranciers van medische hulpmiddelen, of via <a href="http://www.ncmedical.com">www.ncmedical.com</a> (zie "dressing stick") of +1-800-821-9319

## Ontspanning

Item	Omschrijving	Waar u het kunt vinden
Speelkaartenhouder en automatische speelkaartenschudders	Maakt het kaartspel gemakkelijker	<a href="http://www.thehouseofcards.com/card_accessories.html">www.thehouseofcards.com/card_accessories.html</a> (zie "card holders" en "card shufflers")
IJseshouders	Er bestaat er een voor ijsjes op een stokje, en een voor hoorntjes	
Bladomslagapparaat van Compagnie	Slaat elektronisch de bladzijden van een boek om	<a href="http://www.handisurf.net/tourne-pages-compagnie/index.htm">www.handisurf.net/tourne-pages-compagnie/index.htm</a>
Leesstandaards	Om een boek op te zetten; vermindert vermoeidheid tijdens het lezen als gevolg van het vasthouden van het boek of een ongemakkelijke leeshouding	U kunt lees- of boekstandaards vinden in allerlei productcatalogi voor mensen met een handicap; zijn vaak ook verkrijgbaar in plaatselijke winkels
Aangepaste fietsen	Fietsen speciaal voor mensen met allerlei verschillende handicaps; van de meeste fietsen zal het stuur moeten worden aangepast om ze geschikt te maken voor iemand met FOP	<a href="http://www.rocknrollcycles.com">www.rocknrollcycles.com</a> <a href="http://www.freedomconcepts.com">www.freedomconcepts.com</a> <a href="http://www.haverich.com">www.haverich.com</a> <a href="http://www.trailmate.com">www.trailmate.com</a>
Vouwfiets	Vouwfiets die door een vakman aan de individuele wensen is aangepast	Als er geen aangepaste fietsen in uw land verkrijgbaar zijn, laat dan aan een vakman zien in welke fietsen u bent geïnteresseerd en vraag hem of haar iets soortgelijks te ontwerpen
Fietsaanpassingen	Aanpassing van het stuur en plaatsing van zijwieltjes	Neem contact op met een plaatselijke fietsenwinkel voor ideeën over aanpassingen van het stuur en het plaatsen van zijwieltjes voor een beter evenwicht
Borduurstandaard	Borduren zonder dat u het borduurwerk hoeft vast te houden	Neem contact op met een plaatselijke handwerkwinkel; <a href="http://www.levencrafts.co.uk">www.levencrafts.co.uk</a> <a href="http://www.stitchers-paradise.com">www.stitchers-paradise.com</a>

## Overige bronnen – Internationaal

Item	Omschrijving	Waar u het kunt vinden
Association Française contre les Myopathies (AFM)	Franse vereniging voor neuromusculaire aandoeningen (spierziekten), geeft ondersteuning aan patiënten (Frankrijk)	www.afm-france.org of +33.1.69.47.28.28
Identités	Productcatalogus (Frankrijk)	www.identites.tm.fr
Associaton des Paralysés de France	Franse vereniging voor mensen met een handicap (Frankrijk)	www.apf.asso.fr
Handisurf.net	Website voor mensen met een handicap (Frankrijk)	www.handisurf.net
Fondation Garches	Website voor mensen met een handicap, bevat vele nuttige bronnen en een lijst met producten en diensten (Frankrijk)	www.handicap.org
T.A.C. Maides Techniques	Productcatalogus (Frankrijk)	+33.2.47.05.73.29
Nuttige bronnen in Frankrijk	Informatie over uitkeringen voor mensen met een handicap, zorgbegeleiding, bekostiging van hulpmiddelen	CCAS in het plaatselijke gemeentehuis of Maison du Handicap
Handicat	Informatie (Frankrijk)	www.handicat.com
Zoekmachine voor hulpmiddelen	Hiermee kunt u naar hulpmiddelen zoeken voor mensen met een handicap	www.aides-techniques-cnsa.fr
CIZ	Nederlandse informatiebron	www.ciz.nl
Ableize	Lijst met bronnen voor mensen met een handicap (Verenigd Koninkrijk)	www.ableize.com
Disability UK	Lijst met bronnen voor mensen met een handicap (Verenigd Koninkrijk)	www.disabilityuk.com
Persons with Disabilities	Gids voor mensen met een handicap (Canada)	www.pwd-online.ca
Enablelink	Gids voor mensen met een handicap (Canada), geeft ook het tijdschrift <i>Abilities</i> uit	www.enablelink.org

## Overige bronnen – Verenigde Staten

Item	Omschrijving	Waar u het kunt vinden
Disability Resources	Website met informatie over allerlei onderwerpen voor mensen met een handicap	<a href="http://www.disabilityresources.org">www.disabilityresources.org</a>
Bandaides & Blackboards	Website met informatie voor kinderen, tieners en volwassenen	<a href="http://www.lehman.cuny.edu/faculty/jfleitas/bandaides">www.lehman.cuny.edu/faculty/jfleitas/bandaides</a>
Special Needs Advocate for Parents (SNAP)	O.a. belangenbehartiging en vermogensplanning. Geeft een nieuwsbrief uit met informatie over diverse onderwerpen	<a href="http://www.snapinfo.org">www.snapinfo.org</a>
Sammons Preston	Webwinkel en catalogus met producten voor mensen met een handicap	<a href="http://www.sammonspreston.com">www.sammonspreston.com</a> of +1-800-323-5547
Dynamic Living	Webwinkel met producten voor mensen met een handicap	<a href="http://www.dynamic-living.com">www.dynamic-living.com</a> of +1-888-940-0605
Functional Solutions	Webwinkel en catalogus met producten voor mensen met een handicap	<a href="http://www.ncmedical.com">www.ncmedical.com</a> of +1-800-821-9319
Nuttige bronnen in de Verenigde Staten	Centers for Independent Living, Vocational Rehabilitation-diensten, Medicaid, Supplemental Security Income	Contactgegevens kunnen per staat verschillen
Bronnen over medicatie	U vindt hier informatie over hulp bij de bekostiging van uw medicijnen	<a href="http://www.freemedicine.com">www.freemedicine.com</a> <a href="http://www.rxoutreach.com">www.rxoutreach.com</a>
<i>Exceptional Parent</i>	Maandblad voor ouders van kinderen met een beperking	<a href="http://www.eparent.com">www.eparent.com</a> of +1-800-372-7368
<i>New Mobility</i>	Tijdschrift voor mensen met een handicap	<a href="http://www.newmobility.com">www.newmobility.com</a>
National Family Caregivers Association	Non-profitvereniging voor mantelzorgers	<a href="http://www.thefamilycaregiver.org">www.thefamilycaregiver.org</a>
Council for Disability Rights	Organisatie die door een moeder van een kind met FOP is opgezet; website bevat bronnen over onderwijs, woningaanpassingen en andere zaken	<a href="http://www.disabilityrights.org">www.disabilityrights.org</a>



Zie voor meer informatie hoofdstuk 4, "FOP en beweeglijkheid", hoofdstuk 13, "Overige gezondheidskwesties van top tot teen", en hoofdstuk 24, "FOP en school: ideeën en hulpmiddelen".

## 26.

### Welke diensten biedt de IFOPA aan?

*De IFOPA helpt gezinnen de uitdagingen het hoofd te bieden, waarvoor ze zich in hun leven met FOP zien gesteld.*

#### Inleiding

De International FOP Association (internationale FOP-stichting), of IFOPA, is een non-profit liefdadigheidsorganisatie, die onder de Amerikaanse "501(c)(3)"-regeling voor belastingvrijstelling valt. De IFOPA biedt ondersteuning aan gezinnen die moeten leven met de zeldzame genetische aandoening fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP). Jeannie Peeper, een vrouw met FOP, richtte de IFOPA in 1988 op met als doel het isolement waartoe FOP leidt, op te heffen. De missie van de IFOPA is mensen hoop bieden door middel van onderzoek, voorlichting en begeleiding, terwijl er wordt gezocht naar een genezing voor FOP.

De IFOPA kan haar doelstellingen onmogelijk realiseren zonder de hulp van diverse groepen bijzondere mensen: onze fantastische vrijwilligers die hun tijd en talenten zo welwillend ter beschikking stellen; de FOP-gezinnen die actief geld inzamelen; onze welwillende en vrijgevege begunstigers; ons buitengewoon toegewijde onderzoeksteam; onze raad van bestuur die de organisatie vol overgave leidt op haar weg naar zowel korte- als langetermijndoelen; en het kleine groepje IFOPA-medewerkers dat zo ontzettend hard werkt en betrokken is. Samen vormen we een fantastisch team. We hopen dat u zich wilt aansluiten bij onze missie om een behandeling en genezing voor FOP te vinden.

*De IFOPA heeft tot nu toe ruim 3,75 miljoen euro aan de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania geschonken ten behoeve van het wetenschappelijk onderzoek naar een behandeling en genezing voor FOP. Op dit moment levert de IFOPA jaarlijks een bijdrage van ongeveer 375.000 euro, waarmee het FOP-laboratorium wordt gesteund en geholpen de hoop op behandeling en genezing te verwezenlijken.*

De IFOPA ondersteunt gezinnen die met FOP moeten leven door het aanbieden van de onderstaande diensten.

#### Website

De IFOPA heeft een website, [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org), waar zowel IFOPA-leden als het grote publiek de juiste informatie kunnen vinden over FOP, de gezinnen die door FOP zijn getroffen en de ontwikkelingen in het medisch onderzoek.

## IFOPA-nieuwsbrieven

De *FOP Connection* is een nieuwsbrief van de IFOPA die elk kwartaal uitkomt. Er staan artikelen en foto's in over mensen met FOP, geldinzamelingsacties, wetenschappelijke ontwikkelingen en praktische ideeën en hulpmiddelen voor mensen met FOP. *Milestones* is een halfjaarlijkse nieuwsbrief voor donateurs, die ingaat op de ontwikkelingen in het wetenschappelijke onderzoek.

## Het Betty Anne Laue/IFOPA Resource Center

Het Betty Anne Laue/IFOPA Resource Center is zo genoemd ter nagedachtenis van een dierbare vriendin uit de FOP-gemeenschap, die tevens lid van de raad van bestuur was en grootmoeder van FOP-lid Ian Cali. Dit informatiecentrum is de belangrijkste uitwisselingsplaats voor informatie over FOP en beschikt over wetenschappelijke en medische artikelen, bewaarsystemen voor persoonlijke medische gegevens, SOS-kaarten met belangrijke informatie over hoe te handelen in noodsituaties en met wie contact op te nemen (zie hoofdstuk 5 voor meer informatie over zowel de bewaarsystemen als SOS-kaarten), interessante verhalen over IFOPA-leden en geldinzamelingsacties, films en nog veel meer. De meeste materialen zijn gratis verkrijgbaar. Voor de films wordt een symbolisch bedrag gevraagd. Voor een lijst met alle beschikbare middelen, waaronder een gedrukte versie van *What is FOP? A Guidebook for Families* en *What is FOP? A Guidebook for Children* (de Engelse versies van respectievelijk deze leidraad en de FOP-gids voor kinderen), kunt u contact opnemen met het informatiecentrum via de onderstaande gegevens.

U vindt een digitale versie van de beide gidsen (in het Engels) op de IFOPA-website, [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org), onder "Living with FOP".

IFOPA  
P.O. Box 196217  
Winter Springs, FL 32719-6217  
Verenigde Staten  
tel.: +1-407-365-4194  
fax: +1-407-365-3213  
website: [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org)  
e-mail: [together@ifopa.org](mailto:together@ifopa.org)

## De e-maildiscussiegroep FOPonline

De IFOPA moedigt haar leden aan deel te nemen aan de e-maildiscussiegroep FOPonline. Hier kunt u van gedachten wisselen, uw zorgen delen en vragen stellen. Een open communicatie is belangrijk voor de FOP-gemeenschap, omdat we alleen van elkaar kunnen leren als we onze kennis delen en naar buiten brengen. Deze elektronische mailinglijst is een manier om de kilometersbrede kloof te overbruggen die ons in de meeste gevallen van elkaar scheidt.

Hieronder staan enkele vaak gestelde vragen over mailinglijsten. Als u nog meer vragen hebt, of als u zich bij de groep wilt aansluiten, neem dan contact op met de IFOPA via telefoonnummer +1-407-365-4194 of stuur een e-mail naar [together@ifopa.org](mailto:together@ifopa.org).

### ***Wat is een e-mail mailinglijst?***

Via een mailinglijst krijgen alle mensen die zich hebben ingeschreven automatisch e-mailberichten over een bepaald onderwerp. Wanneer u een bericht plaatst, wordt het onmiddellijk naar iedereen op de lijst gestuurd. Een mailinglijst is een van de meest effectieve manieren op het internet om groepsdiscussies te voeren.

### ***Welke informatie kunt u op FOPonline vinden?***

Het belangrijkste doel van FOPonline is het creëren van een online gemeenschap waarbinnen mensen vragen kunnen stellen en advies en hulp kunnen krijgen van andere gezinnen en individuen die in FOP zijn geïnteresseerd. Wie kunnen zich inschrijven? De inschrijving bij FOPonline staat open voor mensen met FOP, hun familieleden, medisch deskundigen en mensen met een andere persoonlijke band met iemand die FOP heeft. Als u zich aanmeldt, vermeld dan uw naam, telefoonnummer en relatie met de FOP-gemeenschap.

### ***Hoe zit het met privacy?***

Privacy is belangrijk en daarom is de FOP-mailinglijst zo opgezet dat de deelnemers geen beschikking hebben over de ledenlijst. Wanneer u geen berichten plaatst, hebben alleen de beheerders van de lijst toegang tot uw naam en e-mailadres. Als u echter een bericht plaatst, kunnen de deelnemers uw e-mailadres wel zien.

Als u Spaans of Portugees spreekt, kunt u zich eventueel aansluiten bij FOPlatinoamerica (Spaans) of FOPbrasil (Portugees). Als u meer wilt weten over FOPlatinoamerica kunt u contact opnemen met [info@fundacionfop.org.ar](mailto:info@fundacionfop.org.ar). Voor meer informatie over FOPbrasil stuurt u een bericht naar [sosfop@uol.com.br](mailto:sosfop@uol.com.br).

De regels die gelden voor de FOPonline e-maildiscussiegroep kunt u vinden onder "Member Center" op de IFOPA-website, [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org).

We brengen u hier ook op de hoogte van het bestaan van Pray for FOP Healing (bidden voor genezing van FOP). Dit is een online groep die IFOPA-leden de gelegenheid biedt gebedsverzoeken, inspirerende teksten en gedichten te plaatsen, en te praten over hoe zij steun vinden in het geloof. Als u meer wilt weten of u zich bij de groep wilt aansluiten, neem dan contact op met Theresa Caruso via [hamsancity@aol.com](mailto:hamsancity@aol.com). Hoewel deze groep een van de diensten is die door de IFOPA wordt aangeboden, is de internationale FOP-stichting (IFOPA) een niet-kerkelijke, niet-religieuze organisatie en onderschrijft, dient of begunstigt als zodanig geen enkele specifieke religieuze organisatie, praktijk, gezindte of gedachte, op welke wijze dan ook.

## De Quality of LIFE Award

LIFE is de naam van een IFOPA-programma dat informatie verstrekt over zaken zoals de wetgeving op de rechten van mensen met een handicap, het onderwijs, hulpmiddelen voor aanpassingen, ondersteunende technologie, het recht op ondersteuning van de overheid en belangenbehartiging. LIFE staat voor "Living Independently with Full Equality" (zelfstandig leven in volkomen gelijkwaardigheid).

Naast het geven van advies en informatie, biedt de IFOPA via een speciaal fonds ook de Quality of LIFE Award aan. De Quality of LIFE Award is een toelage die bedoeld is om IFOPA-leden te ondersteunen bij het leiden van een zelfstandiger leven.

Hieronder vindt u meer informatie over de Quality of LIFE Awards:

- De Quality of LIFE Awards zijn bedoeld voor IFOPA-leden die hun jaarlijkse contributie hebben betaald, of die sponsoring hebben aangevraagd en daarbij een verifieerbare medische verklaring waarin de diagnose FOP wordt bevestigd, aan de IFOPA hebben verstrekt.
- Er zijn geen garanties dat een aanvraag wordt gehonoreerd. De beslissing hierover wordt door een commissie genomen en de toelage wordt toegekend in de volgorde waarin de aanvragen zijn ontvangen, totdat de gelden voor het programma zijn opgebruikt.
- De IFOPA voorziet in het zogenaamde LIFE Award Fund om dit programma te financieren. Het geld voor dit fonds komt van donateurs en gezinnen die geld inzamelen en dit aan het LIFE-programma schenken. Donateurs en gezinnen die geld inzamelen worden aangemoedigd om bij te dragen aan het LIFE Award Fund, zodat IFOPA-leden de LIFE-toelagen kunnen blijven ontvangen.

Als u in aanmerking wilt komen voor een LIFE-toelage, kunt u bij de IFOPA een aanvraagformulier opvragen. U kunt dit formulier ook downloaden in het onderdeel "Member Center" op de IFOPA-website, [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org).

Als u meer over het LIFE-programma of de Quality of LIFE Award wilt weten, kunt u contact opnemen met de IFOPA via telefoonnummer +1-407-365-4194, of een e-mail sturen naar [together@ifopa.org](mailto:together@ifopa.org).

## Familiebijeenkomsten

De IFOPA vindt het belangrijk om gezinnen die met FOP leven, bij elkaar te brengen, zodat zij informatie kunnen uitwisselen en elkaar kunnen helpen. Om die reden probeert de IFOPA gezinnen van over de gehele wereld de unieke gelegenheid te bieden om op één plaats bij elkaar te komen. Zij kunnen bij die gelegenheid ook een afspraak maken met dokter Fred Kaplan, dr. Eileen Shore, tandartsen, orthodontisten en andere medisch deskundigen om hun medische zorgen over FOP te bespreken. We zijn erg blij dat we fondsen hebben kunnen inzamelen voor de familiebijeenkomsten die in 1991, 1993, 1994 en 2004 hebben plaatsgevonden.

## **Internationale FOP-symposia**

De internationale symposia van de IFOPA zorgen over de hele wereld voor een groeiende bewustwording en steun. Ze brengen gezinnen, wetenschappers en medisch specialisten bij elkaar om kennis, ideeën en ervaringen met elkaar uit te wisselen. Anders dan de familiebijeenkomsten, zijn de symposia groter en breder van opzet en worden ze vaak bezocht door een groter aantal deelnemers die afkomstig zijn van over de gehele wereld. De IFOPA heeft vier internationale symposia over FOP georganiseerd en die hebben plaatsgevonden in 1991, 1995, 2000 en 2007.

## **Achter de schermen**

De FOP-onderzoekers komen elke dag een stapje dichterbij de oplossing die de aanmaak van het FOP-bot moet stoppen. Om het onderzoek naar de mogelijke behandelingen te versnellen, staat de IFOPA in voor een constante geldstroom naar het FOP-onderzoekslaboratorium van de faculteit geneeskunde van de Universiteit van Pennsylvania.

Daarnaast blijft de IFOPA ook op andere manieren hulp bieden aan mensen met FOP. De organisatie steunt ledenconferenties, geeft voorlichting aan het grote publiek en de medische wereld, brengt leden met elkaar in contact via nieuwsbrieven en een website, helpt bij geldinzamelingsacties en beantwoordt vragen van patiënten. Zonder de toewijding en betrokkenheid van alle mensen die onze organisatie vol overtuiging steunen, zou de IFOPA haar missie niet kunnen volbrengen.

## **Geldinzamelingsacties door gezinnen**

Misschien kunt u eens overwegen om geld in te gaan zamelen. Dat kan ontzettend leuk zijn en er is geen betere manier om de persoon met FOP in uw leven een mooiere toekomst te bieden. Omdat de IFOPA zich vooral door de initiatieven van haar leden laat leiden, zijn alle ideeën voor geldinzamelingsacties welkom, van grote evenementen tot aan gezellige dinertjes thuis. Vergeet niet dat elke geldinzamelingsactie belangrijk is, hoe groot of klein die ook is.

De IFOPA kan u bij uw geldinzamelingsactie helpen door u van het nodige informatiemateriaal te voorzien. Dat kunnen *Milestones*-niewsbrieven zijn, "Facts in Brief"-folders met de feiten over FOP op een rij, films, brochures, enveloppen voor donateurs, verkoopartikelen bedoeld voor bewustmaking, en ideeën voor het plannen van uw actie. Voor meer informatie, zoals een uitgeschreven plan voor bepaalde soorten acties of een lijst met ideeën voor geldinzamelingsacties, of voor andere vragen over het inzamelen van geld, kunt u contact opnemen met de IFOPA via telefoonnummer +1-407-365-4194 of een e-mail sturen naar [together@ifopa.org](mailto:together@ifopa.org).

## **Verdiensten van de IFOPA**

Als u wilt weten wat de IFOPA door de jaren heen allemaal tot stand heeft gebracht, kijk dan eens op de website van de organisatie, [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org).

## 27.

### FOP-bronnen wereldwijd

*Als u meer over FOP wilt weten, kunt u contact opnemen met de onderstaande organisaties, op talloze websites kijken, of u bij een e-maildiscussiegroep aansluiten.*

#### **International FOP Association of IFOPA**

P.O. Box 196217

Winter Springs, FL 32719-6217

tel.: +1 407-365-4194

fax: +1 407-365-3213

website: [www.ifopa.org](http://www.ifopa.org)

e-mail: [together@ifopa.org](mailto:together@ifopa.org)

#### **Fundación FOP (Argentinië)**

Bonpland 1964 - Dto 3 PA - (1414) Ciudad Autónoma de Buenos Aires

Argentinië

tel.: +54-11-9-15-4145-5391 of +54-11-4771-7927

fax: +54-11-4771-7927

website: [www.fundacionfop.org.ar](http://www.fundacionfop.org.ar)

e-mail: [info@fundacionfop.org.ar](mailto:info@fundacionfop.org.ar)

#### **FOP Brasil (Brazilië)**

Rua Pedro de Toledo 129 cj 121 Vila Clementino

Cep - 04039-030

São Paulo - SP

Brazilië

tel.: +55-11-5539-5817

fax: +55-11-5539-5817

website: [www.fopbrasil.com.br](http://www.fopbrasil.com.br)

e-mail: [sosfop@uol.com.br](mailto:sosfop@uol.com.br)

#### **Canadian FOP Families and Friends Network (Canada)**

101 Brixham Circle

London, ON N6K 1K9, Canada

tel.: +1-519-641-5742

website: [www.cfopn.org](http://www.cfopn.org)

e-mail: [CanadianFOPNetwork@live.com](mailto:CanadianFOPNetwork@live.com)

**FOP-e.V. (Duitsland)**

Fischener Str. 6  
87448 Waltenhofen, Duitsland  
tel.: +49 8303 / 92 10 62  
fax: +49 8303 / 92 10 63  
website: [www.fop-ev.de](http://www.fop-ev.de)  
e-mail: [info@fop-ev.de](mailto:info@fop-ev.de)

**FOP Italia (Italië)**

Via Massa, 16 - 38063 Sabbionara d'Avio (TN)  
Italië  
tel.: +39-0464685091  
website: [www.fopitalia.it](http://www.fopitalia.it)  
e-mail: [info@fopitalia.it](mailto:info@fopitalia.it)

**J-FOP (Japan)**

4-5-45 Takahara,  
Okinawa-shi  
Okinawa, 904-2171, Japan  
tel.: +81-(0)80.6352.5786  
website: [www17.ocn.ne.jp/~j-fop](http://www17.ocn.ne.jp/~j-fop)  
e-mail: [j-fop@bridge.ocn.ne.jp](mailto:j-fop@bridge.ocn.ne.jp)

**FOP Stichting Nederland (Nederland)**

Valkhof 52  
1082 VK Amsterdam  
Nederland  
tel.: +31 (0)20-4042929 of +31 (0)6-19080879 (mobiel)  
website: [www.fopstichting.nl](http://www.fopstichting.nl)  
e-mail: [info@fopstichting.nl](mailto:info@fopstichting.nl)

**Asociación Maria Claudia FOP (Peru)**

Unidad Vecinal Mirones Block 44 Dpto. 208 Lima 1 Peru  
tel.: +51 1-425-3753  
mobiel: +51 1-99274229 of +51 1-99440217  
website: in aanbouw  
e-mail: [tejadval@ec-red.com](mailto:tejadval@ec-red.com) of [reynaldotejada2000@gmail.com](mailto:reynaldotejada2000@gmail.com)



**Svenska/Skandinaviska FOP-föreningen (Zweden)**

S. Knoopgatan 2

632 26 Eskilstuna

Zweden

tel.: +46 16131279 of +46 708362662 (mobiel)

website: [www.fopsverige.se](http://www.fopsverige.se)

e-mail: [marie.hallbert@telia.com](mailto:marie.hallbert@telia.com)

**AEFOP-Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (Spanje)**

Av.Constitución,43-3º

Valencia 49006, Spanje

tel.: +34 988327493

website: [www.aefop.org](http://www.aefop.org)

e-mail: [aefop-es@hotmail.com](mailto:aefop-es@hotmail.com)

**Websites over FOP**

De onderstaande websites zijn opgezet door individuen en gezinnen om informatie over FOP te helpen verspreiden:

**Colombia**

website: [www.geocities.com/alaafop/principal.htm](http://www.geocities.com/alaafop/principal.htm)

e-mail: [iag1979@hotmail.com](mailto:iag1979@hotmail.com)

**India**

website: [www.fopinfo.blogspot.com](http://www.fopinfo.blogspot.com)

e-mail: [2005.lakshmi@gmail.com](mailto:2005.lakshmi@gmail.com)

**Japan**

Website van FOP Step Jump: [www17.ocn.ne.jp/~j-fop](http://www17.ocn.ne.jp/~j-fop)

e-mail: [kyozenm3@mbn.nifty.com](mailto:kyozenm3@mbn.nifty.com)

**Polen**

website: [www.fop.prv.pl](http://www.fop.prv.pl)

e-mail: [tomasz@przybysz.info](mailto:tomasz@przybysz.info)

## Ondersteuning via e-mail

Naast de e-maildiscussiegroep FOPonline van de IFOPA (zie voor meer details hierover hoofdstuk 26, "Welke diensten biedt de IFOPA aan?"), kunt u ook gebruik maken van de onderstaande online groepen.

### FOPbrasil

FOPbrasil is een e-maildiscussiegroep in Brazilië voor leden van de FOP-gemeenschap die Portugees spreken. Voor meer informatie of om lid te worden, kunt u een bericht sturen naar [sosfop@uol.com.br](mailto:sosfop@uol.com.br).

### FOPlatinoamerica

FOPlatinoamerica is een e-maildiscussiegroep in Argentinië voor leden van de FOP-gemeenschap die Spaans spreken. Voor meer informatie of om lid te worden, kunt u een bericht sturen naar [info@fundacionfop.org.ar](mailto:info@fundacionfop.org.ar).

### Pray for FOP Healing

Pray for FOP Healing (bidden voor genezing van FOP) is een online groep die IFOPA-leden de gelegenheid biedt gebedsverzoeken, inspirerende teksten en gedichten met elkaar uit te wisselen, en te praten over hoe zij steun vinden in het geloof. Voor meer informatie of om lid te worden, kunt u contact opnemen met Theresa Caruso via het e-mailadres [hamsancity@aol.com](mailto:hamsancity@aol.com). *Hoewel deze groep een van de diensten is die IFOPA aanbiedt, is de internationale FOP-stichting (IFOPA) een niet-kerkelijke, niet-religieuze organisatie en onderschrijft, dient of begunstigt als zodanig geen enkele specifieke religieuze organisatie, praktijk, gezindte of gedachte, op welke wijze dan ook.*

## 28.

### Medisch specialisten wereldwijd

Benjamin Alman, M.D., FRCSC

Head (hoofd), Division of Orthopaedic Surgery (afd. orthopedische chirurgie)

The Hospital for Sick Children

555 University Avenue

Toronto, Ontario

Canada M5G 1X8

tel: +1 416- 813-7980

fax: +1 416-813-6414

e-mail: benjamin.alman@sickkids.ca

Darko Anticevic, M.D.

Professor

Department of Orthopaedics (afd. orthopedie)

University of Zagreb School of Medicine

Salata 6

10000 Zagreb

Kroatië

tel: +385-1-4819911

e-mail: darko.anticevic@zg.htnet.hr

Jonathan Bernstein, M.D.

Director (directeur), Children's Center for Cancer & Blood Diseases of Las Vegas (medisch centrum voor kinderen met kanker en bloedziekten)

1090 E. Desert Inn

Suite 200

Las Vegas, NV 89109

Verenigde Staten

tel.: +1 702-732-1493

fax: +1 702-732-1080

e-mail: jonbern1@aol.com

Cindy Blifeld, M.D.

Lompoc Valley Pediatric Care Center, Inc. (centrum voor kindergeneeskunde)

1111 East Ocean Avenue #6

Lompoc, CA 93436

Verenigde Staten

tel: +1 (805) 736-4970

fax: +1 (805) 736-7592

e-mail: CindyBlifeldMD@lvpsc.com

Tae-Joon Cho, M.D.

Associate Professor

Department of Orthopaedic Surgery (afd. orthopedische chirurgie)

Seoul National University Children Hospital

28 Yongon-dong Jongno-gu

Seoul 110-744

Zuid-Korea

tel.: +82-2-760-3640

fax: +82-2-745-3367

e-mail: tjcho@snu.ac.kr

In Ho Choi, M.D.

Professor

Department of Orthopaedic Surgery (afd. orthopedische chirurgie)

Room 6314

Seoul National University Children Hospital

28 Yongon-dong Jongno-gu

Seoul 110-744

Zuid-Korea

tel.: +82-2-2072-2878

fax: +82-2-2745-3367

e-mail: inhoc@snu.ac.kr

J. Michael Connor, M.D.  
Professor and Chief (hoofd)  
Institute of Medical Genetics (instituut voor medische erfelijkheidsleer)  
University of Glasgow Medical School  
Glasgow G3 8SJ  
Scotland  
Verenigd Koninkrijk  
tel.: +44 141 201 0363 / 2114 / 0365  
fax: +44-141-357-0364  
e-mail: J.M.Connor@clinmed.gla.ac.uk

Carmen L. De Cunto, M.D.  
Professor and Chief (hoofd)  
FOP Clinical Advisor (medisch adviseur FOP), Argentinië  
Pediatric Rheumatology Section (kinderreumatologie)  
Department of Pediatrics  
Hospital Italiano de Buenos Aires  
Gascón 450, 1181  
Ciudad Autónoma de Buenos Aires  
Argentinië  
tel.: +54 11-4959-0578  
fax: +54 11-4959-0577  
e-mail: carmen.decunto@hospitalitaliano.org.ar

Patricia L. R. Delai, M.D.  
Orthopaedic Department of Santa Casa de Misericórdia de São Paulo School of Medicine (afd. orthopedie)  
Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo –  
Departamento de Ortopedia  
Rua Pedro de Toledo 129 cj 121 - Vila Clementino  
Cep: 04039-001  
São Paulo  
Brazilië  
tel: +55-11- 5539-5817 (kantoor) of 55-11- 9658-8816 (mobiel)  
e-mail: patriciadelai@uol.com.br

Martin Delatycki

Associate Professor

Director (directeur), Bruce Lefroy Centre for Genetic Health Research (centrum voor genetisch gezondheidsonderzoek)

Clinical Geneticist (klinisch geneticus)

Genetic Health Services Victoria

Murdoch Childrens Research Institute

Royal Children's Hospital

Flemington Road Parkville, 3052

Victoria

Australië

tel: +61 3 8341 6284

fax: +61 3 8341 6390

e-mail: martin.delatycki@ghsv.org.au

Maja DiRocco, M.D.

Unit of Rare Diseases, Department of Pediatrics (zeldzame ziekten, afd. kindergeneeskunde)

Gaslini-instituut

Largo Gaslini 3

16147 Genoa

Italië

tel: +39-010-563-6794

fax: +39-010-563-6211

e-mail: majadirocco@ospedale-gaslino.ge.it

Marelise Eekhoff, M.D.

Afd. inwendige geneeskunde

Sectie Endocrinologie

VU medisch centrum

De Boelelaan 1117/ postbus 7057

1007 MB Amsterdam

Nederland

tel.: +31-(0)20 444 0530

e-mail: EMW.Eekhoff@vumc.nl

Gabriele Gillessen-Kaesbach, M.D.  
Professor and Chair of Genetics (hoofd)  
Institut für Humangenetik Lübeck (instituut voor humane erfelijkheidsleer)  
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein  
Ratzeburgeralle 160  
D-23538 Lübeck  
Duitsland  
tel.: +49 451 500 2620  
fax: +49 451 500 4187  
e-mail: g.gillessen@uk-sh.de

David L. Glaser, M.D.  
Assistant Professor  
Department of Orthopaedic Surgery (afd. orthopedische chirurgie)  
University of Pennsylvania Health System  
Presbyterian Hospital/1 Cupp Pavilion  
39th en Market Street  
Philadelphia, PA 19104  
Verenigde Staten  
tel.: +1 215-349-8735 of +1 215-510-3261 (mobiel)  
fax: +1 215-349-5928  
e-mail: david.glaser@uphs.upenn.edu

Robert Goldsby, M.D.  
Associate Professor  
Department of Pediatrics, Division of Pediatric Hematology/Oncology (kinderhematologie en -oncologie)  
Box 0106  
University of California San Francisco  
San Francisco, CA 94143-0734  
Verenigde Staten  
tel.: +1 415-476-3831  
fax: +1 415-502-4372  
e-mail: goldsbyr@peds.ucsf.edu

Jay Groppe, Ph.D.  
Associate Professor  
Department of Biomedical Sciences (afd. biomedische wetenschappen)  
Baylor College of Dentistry (opleiding tandheelkunde)  
Texas A & M University Health Science Center  
3302 Gaston Avenue  
Dallas, Texas 75246  
Verenigde Staten  
tel: +1 214-370-7203 (kantoor) of +1 214-370-7212 (laboratorium)  
fax: +1 214-828-8951  
e-mail: [jgroppe@bcd.tamhsc.edu](mailto:jgroppe@bcd.tamhsc.edu)

Nobuhiko Haga, M.D.  
Professor  
Department of Rehabilitation Medicine (afd. revalidatiegeneeskunde)  
Graduate School of Medicine  
The University of Tokyo  
7-3-1 Hongo, Bunkyo-ku  
Tokyo 113-8655  
Japan  
tel.: +81-3-5800-8795  
fax: +81-3-5684-2094  
e-mail: [hagan-reh@h.u-tokyo.ac.jp](mailto:hagan-reh@h.u-tokyo.ac.jp)

Charles C. Hong, M.D., Ph.D.  
Assistant Professor  
Department of Medicine  
Vanderbilt University School of Medicine  
2220 Pierce Avenue  
383 Preston Research Building  
Nashville, TN 37232  
Verenigde Staten  
tel.: +1-615-936-7032 of +1-615-332-1402 (mobiel)  
e-mail: [charles.c.hong@vanderbilt.edu](mailto:charles.c.hong@vanderbilt.edu)



Julie Hoover-Fong, M.D., Ph.D.  
Clinical Director (directeur)  
Greenberg Center for Skeletal Dysplasias (centrum voor skeletdysplasieën)  
McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine (instituut voor medische erfelijkheidsleer)  
Johns Hopkins University  
600 N. Wolfe Street – Blalock 1008  
Baltimore, MD 21287  
Verenigde Staten  
tel.: +1-410-955-3071 of +1 410-502-4868  
fax: +1-410-502-2375  
e-mail: [jhoover2@jhmi.edu](mailto:jhoover2@jhmi.edu)

Frederick S. Kaplan, M.D.  
Isaac and Rose Nassau Professor of Orthopaedic Molecular Medicine  
Director (directeur), Center for Research in FOP & Related Disorders (centrum voor onderzoek naar FOP en aanverwante aandoeningen)  
The University of Pennsylvania School of Medicine  
Hospital of The University of Pennsylvania  
Department of Orthopaedic Surgery (afd. orthopedische chirurgie)  
Silverstein Pavilion - Second Floor  
3400 Spruce Street  
Philadelphia, PA 19104  
Verenigde Staten  
tel.: +1-215-349-8726/8727 (kantoor) of +1-215-545-0758 (thuis)  
fax: +1-215-349-5928  
e-mail: [frederick.kaplan@uphs.upenn.edu](mailto:frederick.kaplan@uphs.upenn.edu)

Takenobu Katagiri, Ph.D.  
Head (hoofd) and Professor  
Division of Pathophysiology  
Research Center for Genomic Medicine (onderzoekscentrum voor medische genomics)  
Saitama Medical University  
1397-1 Yamane, Hidaka-shi  
Saitama 350-1241  
Japan  
tel.: +81-42-984-0443  
fax: +81-42-984-4651  
e-mail: [katagiri@saitama-med.ac.jp](mailto:katagiri@saitama-med.ac.jp)

Mary Ann E. Keenan, M.D.

Professor

Department of Orthopaedic Surgery (afd. orthopedische chirurgie)

Director (directeur), Neuro-Orthopaedics Program (programma voor neuro-orthopedie)

Department of Orthopaedic Surgery

University of Pennsylvania Medical Center

2 Silverstein

3400 Spruce Street

Philadelphia, PA 19104

Verenigde Staten

tel.: +1-215-349-8691

fax: +1-215-349-5928

e-mail: [maryann.keenan@uphs.upenn.edu](mailto:maryann.keenan@uphs.upenn.edu)

Joseph A. Kitterman, M.D.

Professor Emeritus (emeritus-hoogleraar)

Department of Pediatrics and Cardiovascular Research Institute (instituut voor kindergeneeskunde en onderzoek naar hart- en bloedvaten)

U-503, Box 0734

University of California San Francisco

San Francisco, CA 94143-0734

Verenigde Staten

tel: +1-415-383-3471

fax: +1-415-476-9976

e-mail: [j-k-kitterman@att.net](mailto:j-k-kitterman@att.net)

Shio Jean Lin, M.D.

Vice Dean for Medical Education (vice-decaan voor de opleiding geneeskunde)

Professor in Pediatrics (hoogleraar kindergeneeskunde)

National Cheng Kung University School of Medicine

Deputy Superintendent

National Cheng Kung University Hospital

138 Sheng-Li Road

Tainan 70428

Taiwan

tel.: +886-6-2353535 (toestel 2002 of 5286)

fax: +886-6-2097950 of +886-6-2380519

e-mail: [sjlin@mail.ncku.edu.tw](mailto:sjlin@mail.ncku.edu.tw)

Martine Le Merrer, M.D.  
Professor  
Department of Genetics (afd. erfelijkheidsleer)  
INSERM U781  
Hôpital des Enfants-Malades  
49 Rue de Sevres  
75015 Paris  
Frankrijk  
Tel: +33-44 49 51 57  
e-mail: lemerrer@necker.fr

Jim McGill, M.D.  
Clinical Geneticist (klinisch geneticus)  
Director (directeur), Department of Metabolic Medicine (afd. geneeskunde van de stofwisselingssystemen)  
Royal Children's Hospital  
Ground Floor, Surgical Building  
Herston Road  
Herston, Queensland 4029  
Australië  
tel: +61-7-3636-8176  
fax: +61-7-3636-5505  
e-mail: Jim\_McGill@health.qld.gov.au

Deanna Mitchell, M.D.  
Attending Pediatric Hematologist-Oncologist (kinderarts-hematoloog/oncoloog)  
DeVos Children's Hospital  
Pediatric Hematology/Oncology  
100 Michigan NE  
Grand Rapids, MI 49503  
Verenigde Staten  
tel.: +1-616-391-2086  
fax: +1-616-391-8873  
e-mail: deanna.mitchell@devoschildrens.org

Rolf Morhart, M.D.  
Medical Director (medisch directeur)  
Department of Pediatrics (afd. kindergeneeskunde)  
Klinikum Garmisch-Partenkirchen GmbH  
Auenstraße 6  
D-82467 Garmisch-Partenkirchen  
Duitsland  
tel.: +49-(0)8821 / 77-1350  
fax: +49-(0)8821 / 77-1351  
e-mail: rolf.morhart@KliniKum-gap.de

Stefan Mundlos, M.D.  
Professor  
Departments of Medicine and Genetics (afd. geneeskunde en erfelijkheidsleer)  
Institut für Medizinische Genetik  
Charité – Universitäts-Medizin Berlin  
Campus Virchow-Klinikum  
13353 Berlin, Duitsland  
e-mail: stefan.mundlos@charite.de

Coen Netelenbos, M.D.  
Professor Emeritus  
Afd. inwendige geneeskunde  
Sectie Endocrinologie  
VU medisch centrum  
De Boelelaan 1117/ postbus 7057  
1007 MB Amsterdam  
Nederland  
tel.: +31-(0)20 444 0530  
e-mail: c.netelen@vumc.nl

Dau-Ming Niu, M.D., Ph.D.

Director (directeur), Medical Genetic Center of Taipei (centrum voor medische erfelijkheidsleer)

Veterans General Hospital

Associate Professor, Institute of Clinical Medicine

National Yang-Ming University

No. 201, Sec. 2, Shih-Pai Road

Taipei 112

Taiwan

tel.: +886-2-66115889

fax: +886-2-28767181

e-mail: dmniu1111@yahoo.com.tw

Robert Pignolo, M.D., Ph.D.

Assistant Professor

Department of Orthopaedic Research (afd. orthopedisch onderzoek)

University of Pennsylvania School of Medicine

422 Stemmler Hall

36th & Hamilton Walk

Philadelphia, PA 19104

Verenigde Staten

tel: +1-215-662-2746

fax: +1-215-349-5648

e-mail: Pignolo@mail.med.upenn.edu

Roberto Ravazzolo, M.D.

Professor

Laboratory of Molecular Genetics (laboratorium voor moleculaire erfelijkheidsleer)

G. Gaslini-instituut

Department of Pediatrics (afd. kindergeneeskunde) and CEBR

Università degli Studi di Genova

Largo G. Gaslini 5

16148 Genova

Italië

tel.: +39-010-5636370 of +39-010-563-6400

fax: +39-010-377-9797

e-mail: rravazzo@unige.it

David M. Rocke, Ph.D.  
Distinguished Professor  
Division of Biostatistics (afd. biostatistiek)  
School of Medicine  
University of California-Davis  
One Shields Ave  
Davis, California 95616  
Verenigde Staten  
tel.: +1-530-752-6999  
e-mail: dmrocke@ucdavis.edu

John G. Rogers, M.D.  
Senior Medical Geneticist (senior medisch geneticus), Emeritus  
10 Albany Road  
Toorak 3142  
Victoria  
Australië  
tel.: +61 3 9822 2943 of +61 412 777 123 (mobiel)  
e-mail: rogfam@bigpond.net.au

Eric Ronge, M.D.  
Consultant Pediatrician (kinderarts)  
Pediatric Department (afd. kindergeneeskunde)  
Central Hospital  
SE-54185  
Skövde, Zweden  
tel.: +46-500-431-000 of +46-500-432-295  
fax: +46-500-432-029  
e-mail: eric.ronge@vgregion.se

Astrid Schulze, M.D.

Consultant Pediatrician (kinderarts) / Pediatric Neurologist (kinderarts-neuroloog)  
Child Neurodisability Service (afd. voor aandoeningen van het zenuwstelsel bij kinderen)  
Sofievägen 2  
University Hospital  
SE-222-41  
Lund, Zweden  
tel.: +46-46-770-761 of +46-46-770-709  
fax: +46-46-770-710  
e-mail: Astrid.Schulze@skane.se

Petra Seemann, Ph.D.

Senior Investigator (senior onderzoeker)  
Max Planck Institute for Molecular Genetics (instituut voor moleculaire erfelijkheidsleer)  
Development and Disease (ontwikkeling en ziekte)  
Ihnestr. 73  
14195 Berlin  
Duitsland  
tel.: +49 30 8413 1449  
fax: +49 30 8413 1385  
e-mail: seemann@molgen.mpg.de

Eileen M. Shore, Ph.D.

Associate Professor  
Departments of Orthopaedic Surgery and Genetics (afd. orthopedische chirurgie en erfelijkheidsleer)  
Co-Director (mededirecteur), Center for Research in FOP & Related Disorders (centrum voor onderzoek naar FOP en aanverwante aandoeningen)  
Director (directeur), FOP Laboratory  
The University of Pennsylvania School of Medicine  
424 Stemmler Hall, 36th & Hamilton Walk  
Philadelphia, PA 19104  
Verenigde Staten  
tel: +1-215-898-2330/2331  
fax: +1-215-573-2133  
e-mail: shore@mail.med.upenn.edu

David Sillence M.D.FRACP FAFRM (Hon)  
Professor of Medical Genetics (hoogleraar medische erfelijkheidsleer)  
Head of Connective Tissue Dysplasia Clinic (hoofd kliniek voor dysplasieën van het bindweefsel)  
The Children's Hospital at Westmead  
Locked Bag 4001 Westmead NSW 2145 Sydney, Australië  
en  
Department of Genetic Medicine (afd. medische erfelijkheidsleer)  
Westmead Hospital (voor volwassenen)  
Westmead NSW 2145  
tel.: +61-2-9845-0000  
fax: +61-2-9845-3489  
e-mail: [davids@chw.edu.au](mailto:davids@chw.edu.au)

Roger Smith, M.D.  
Honorary Consultant Physician (arts)  
Nuffield Orthopaedic Centre (orthopedisch centrum)  
Windmill Road  
Headington  
Oxford OX3 7LD  
England  
Verenigd Koninkrijk  
tel.: +44-186-579-0800  
e-mail: [Ann.Burrows@ndos.ox.ac.uk](mailto:Ann.Burrows@ndos.ox.ac.uk)

James T. Triffitt, Ph.D. Professor  
Institute of Musculoskeletal Sciences (wetenschappelijk instituut voor het bewegingsapparaat),  
Botnar Research Centre  
Nuffield Department of Orthopaedic Surgery (afd. orthopedische chirurgie)  
University of Oxford  
Nuffield Orthopaedic Centre (orthopedisch centrum)  
Oxford OX3 7LD,  
Verenigd Koninkrijk  
tel: +44-1865-227660  
fax: +44-1865-227673  
e-mail: [James.Triffitt@ndos.ox.ac.uk](mailto:James.Triffitt@ndos.ox.ac.uk)



Pernille Tryli, M.D.  
Attending Pediatric Physician (kinderarts)  
Tryli Atna  
Hedark N-2476  
Noorwegen  
tel.: +47-97188496  
e-mail: [pernille.tryli@sykehuset-innlandet.no](mailto:pernille.tryli@sykehuset-innlandet.no)

Heinz Unterbörsch, M.D.  
Attending Orthopaedic Surgeon (orthopedisch chirurg)  
Orthopädische Praxis  
Friedrich-Offermann-Strasse 5  
51429 Bergisch Gladbach  
Bensberg  
Duitsland  
tel.: +49-2204-51027  
fax: +49-22 04-51028

J. Andoni Urtizbera, M.D.  
Assistance Publique - Hôpitaux de Paris (AP-HP)  
Attending physician of Physical Medicine and Rehabilitation (arts fysische geneeskunde en revalidatie)  
Hôpital Marin  
Route de la Corniche  
64700 Hendaye  
Frankrijk  
tel: +33 (0)5 59 48 26 86  
e-mail: [andoni.urtizbera@hnd.aphp.fr](mailto:andoni.urtizbera@hnd.aphp.fr)

Anders Wallin, M.D.  
Chief of Pediatrics (hoofd kindergeneeskunde)  
Mälarsjukhuset  
Barn-och ungdomskliniken  
631 88 Eskilstuna  
Zweden  
tel.: +46-16103000 (ziekenhuis)  
tel: +46-708776640 (mobiel)  
e-mail: [anders.wallin@dll.se](mailto:anders.wallin@dll.se)

Guosheng Wang, M.D.  
Associate Professor  
Department of Rheumatology (afd. reumatologie)  
Anhui Provincial Hospital  
17# Lujiang Road  
Hefei, 230001  
Anhui Province  
Volksrepubliek China  
tel.: +86-551-2283475  
fax: +86-551-2283475  
e-mail: gswang@mail.hf.ah.cn

Anders Westermark, M.D.  
Professor  
Karolinska University Hospital  
Department of Maxillofacial Surgery (afd. mond-, kaak, en aangezichts chirurgie)  
Stockholm, SE 17176  
Zweden  
tel.: +46-851776172  
e-mail: Anders.Westermark@karolinska.se

Mordechai Weiss, M.D.  
Chief (hoofd), Endocrine Institute (instituut voor endocrinologie)  
Assaf Harofeh Medical Center  
Zerifin 70300  
Israël  
tel: +972-8-977-9270  
e-mail: mweiss@asaf.health.gov.il

Michael Whyte, M.D.  
Medical-Scientific Director (medisch-wetenschappelijk directeur)  
Center for Metabolic Bone Disease and Molecular Research (centrum voor metabole botziekten en  
moleculair onderzoek)  
Shriners Hospital for Children  
2001 South Lindbergh Blvd.  
St. Louis, MO 63131  
Verenigde Staten  
tel.: +1-314-872-8305  
fax: +1-314-872-7844  
e-mail: MWhyte@shrinenet.org

Paul Wordsworth, M.D.  
Nuffield Department of Orthopaedic Surgery (afd. orthopedische chirurgie)  
Nuffield Orthopaedic Centre (orthopedisch centrum)  
Windmill Road  
Headington, Oxford OX3 7LD  
Verenigd Koninkrijk  
tel: +44-1865 -737545  
fax: +44-1865 -737640  
e-mail: paul.wordsworth@clinical-medicine.oxford.ac.uk

Nicholas D. Yeager, M.D.  
Assistant Professor of Pediatrics (kindergeneeskunde)  
Section Hematology-Oncology (hematologie-oncologie)  
Nationwide Children's Hospital  
The Ohio State University  
700 Children's Drive  
Columbus, Ohio 43205  
Verenigde Staten  
tel: +1-614-722-3553  
fax: +1-614-722-3699  
e-mail: Nicholas.Yeager@nationwidechildrens.org

Michael Zasloff, M.D., Ph.D.  
Adjunct Professor  
Departments of Orthopaedic Surgery and Genetics (afd. orthopedische chirurgie en erfelijkheidsleer)  
Center for Research in FOP & Related Disorders (centrum voor onderzoek naar FOP en aanverwante aandoeningen)  
The University of Pennsylvania School of Medicine  
en  
Professor, Departments of Surgery and Pediatrics (afd. chirurgie en kindergeneeskunde)  
Director (directeur), Surgical Immunology (afd. voor chirurgie en immuniteit)  
Georgetown University  
Med/Dent NW 210  
Washington, DC 20007  
Verenigde Staten  
tel.: +1-202-687-5707 (kantoor) of +1-610-617-3488 (thuis) of +1-484-433-7807 (mobiel)  
fax: +1-202-687-0992  
e-mail: maz5@georgetown.edu

**Voor vragen over tandheelkundige zorg bij FOP-patiënten kunt u contact opnemen met de onderstaande personen:**

Burton Nussbaum, D.D.S.

Adjunct Associate Professor, Pediatric Dentistry (kindertandheekunde): University of Pennsylvania School of Medicine; Special Needs Dentist (tandarts bijzondere tandheekunde): Thomas Jefferson University Medical School and Hospital

Dentistry for Special People

1910 East State Route 70 - Suite 9

Cherry Hill, NJ 08003

Verenigde Staten

tel.: +1-856-424-5955

fax: +1-856-482-7825

e-mail: bikr2th@aol.com

Allen Wong, D.D.S., DABSCD

Hospital Dentistry Program, Director (directeur)

University of the Pacific

Arthur A. Dugoni School of Dentistry (opleiding tandheekunde)

2155 Webster Street

San Francisco, CA 94115

Verenigde Staten

tel: +1-415-720-4609 (mobiel) of +1-888-241-3694 (pieper voor noodgevallen)

e-mail: awong@pacific.edu

**Voor vragen over algehele anesthesie (narcose) bij FOP-patiënten:**

Zvi Grunwald, M.D.

The James D. Wentzler Professor and Chairman

Department of Anesthesiology (afd. anesthesiologie)

Thomas Jefferson University and Hospitals

111 South 11th Street, Suite G-8490

Philadelphia, PA 19107

Verenigde Staten

tel.: +1-215-955-6161

fax: +1-215-923-5507

e-mail: zvi.grunwald@jefferson.edu

## **Voor vragen over revalidatie bij FOP-patiënten (rolstoelen en zitten):**

Theresa F. Berner, MOT, OTR/L, ATP  
Rehabilitation Team Leader (teamleider revalidatie)  
The Ohio State University Medical Center (Verenigde Staten)  
tel.: +1-614 293-3847  
fax: +1-614 293-6400  
e-mail: Theresa.Berner@osumc.edu

Charles E. Levy, M.D.  
Chief (hoofd), Physical Medicine and Rehabilitation Service (fysische geneeskunde en revalidatiedienst)  
North Florida/South Georgia Veterans Health Service  
Associate Adjunct Professor, Department of Occupational Therapy (afd. ergotherapie)  
University of Florida  
1601 SW Archer Road  
Gainesville, Florida 32608  
Verenigde Staten  
tel.: +1-352- 374-6065  
fax: +1-352-374-6116  
e-mail: charles.levy@va.gov

## **Nuttige adressen voor mensen met FOP in Nederland**

Met een lichamelijke handicap krijgt u te maken met instanties, regels en allerlei praktische problemen. Misschien heeft u vragen waar niet zo makkelijk een antwoord op te vinden is. MEE is vertrouwd met al deze zaken en kan u daarbij helpen. <http://www.mee.nl>

## **Onderwijs en handicap**

Alle informatie over naar school gaan en studeren mét een zichtbare of onzichtbare beperking, handicap of chronische ziekte vindt u op websites hieronder: van basisonderwijs tot en met universiteit.

[www.onderwijsenhandicap.nl](http://www.onderwijsenhandicap.nl)

## **De behandeling van acute en chronische pijn**

Em. prof. dr. Netelenbos en dr. Eekhoff zijn verbonden aan het VUmc in Amsterdam. De pijnpolikliniek in het VUmc richt zich op de diagnose en behandeling van acute en chronische pijnklachten, waaronder rugklachten en pijn in de ledematen. Daarnaast verleent het Acute Pijn Team ondersteuning aan alle afdelingen in het ziekenhuis waarbinnen een vraag naar pijnbestrijding bestaat.

[www.vumc.nl/afdelingen/anesthesiologie/patienteninformatie/pijnpoli](http://www.vumc.nl/afdelingen/anesthesiologie/patienteninformatie/pijnpoli)

## **Mond- en gebitsproblemen**

Tandarts Elinor Bouvy Berends, verbonden aan het Centrum Bijzondere Tandheelkunde CBT Rijnmond te Rotterdam, is gespecialiseerd in tandheelkundige zorg voor mensen met een handicap. Zij heeft in 2009 een voordracht gehouden op het FOP symposium over “de aspecten van de mondzorg voor mensen met FOP”. Zij adviseert mensen met FOP bij het opstellen van een individueel mondzorgplan. [www.cbtrijnmond.nl](http://www.cbtrijnmond.nl)

## **Hulpmiddelen in Nederland en België**

De Handy-wijzer ondersteunt patiënten bij de keuze van een individueel passend hulpmiddel. Handy-wijzer is zeer toegankelijk en overzichtelijk voor de (toekomstige) gebruiker van een hulpmiddel en voor zijn/haar omgeving, de zorgverlener, de adviseur en de verstrekker.

[www.handy-wijzer.nl](http://www.handy-wijzer.nl) + [www.handy-wijzer.be](http://www.handy-wijzer.be)

## **Nuttige adressen in België voor mensen met FOP**

Het Vlaams Agentschap voor Personen met een Handicap (VAPH) heeft een site die behoort tot de Vlaamse overheid van het ministerie Welzijn, Volksgezondheid en Gezin. Op deze site kunt u alle informatie vinden op het gebied van wonen, onderwijs en andere voorzieningen. [www.vaph.be](http://www.vaph.be)