



FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA

Šišková Jana, F15147

- Ochorenie skamenených ľudí
- Frekvencia výskytu: 1 : 2 000 000
- Genetické ochorenie spojivového tkaniva → dochádza k postupnej osifikácii poškodeného spojivového tkaniva
- Dochádza k trvalému stuhnutiu kĺbov → zníženie mobility
- Ochorenie postihuje najskôr krk a plecia, postupuje do končatín, následne dochádza k tuhnutiu čelustných kĺbov (problémy s príjmom potravy → malnutrícia), tvorenie extra kostí v oblasti hrude vedie k problémom s dýchaním



- Chirurgické odstránenie nadbytočných kostí nie je riešením → spôsobí to ďalší rast prebytočných kostí
- Každé poranenie vedie k opuchom spojivového tkaniva s následnou osifikáciou
- Spúšťačom osifikácie môže byť aj vírusové ochorenie
- Deti sa rodia s malformáciou palcov na nohách



- Mutácia v géne ACVR1
- ACVR1 proteín
 - nachádza sa v kostrovom svalstve a chrupavke
 - Kontroluje správny vývoj kostí a svalov, vrátane náhrady chrupavky za kosť
- Mutácia spôsobuje konštantnú aktivitu receptora, čo spôsobuje nekontrolovateľnú tvorbu kostí