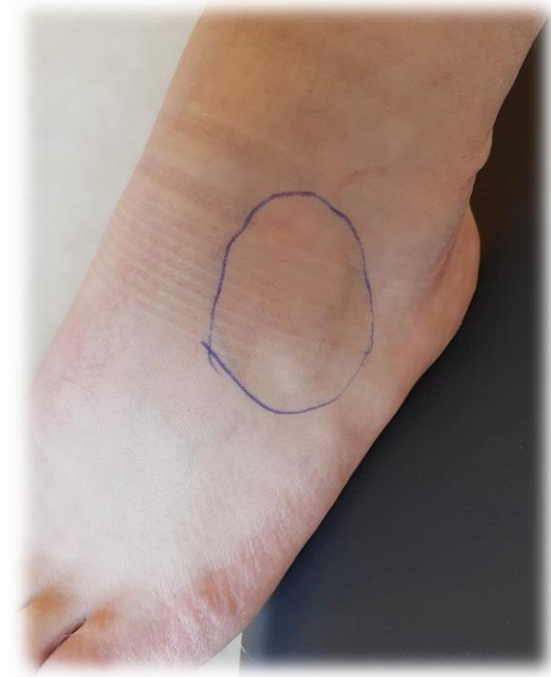


Nesodden 19.04.2021

Progressiv Ossøs Heteroplasi - POH

Lena Lande Wekre

Overlege, TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser



Synonymer og diagnosebetegnelser

Synonym:

- Familiær ektopisk ossifikasjon

Diagnosebetegnelser:

- ORPHA: 2762
- ICD 10: M61.5

Beskrivelse og forekomst

- Progressiv Osseous Heteroplasia (POH) er en sjelden genetisk tilstand der kroppen lager ekstra bein på steder der bein ikke skal dannes.
- Ekstra bein utvikler seg inne i huden, subkutant vev (fettvev under huden), muskler, sener og leddbånd
- Det er en svært sjelden tilstand, med omtrent færre enn 60 pasienter identifisert i verden
- Sannsynlig at det er andre som lever med tilstanden som har blitt feildiagnostisert eller udiagnostisert

Årsak

- POH er forårsaket av en genforandring (mutasjon) i GNAS-genet
- I de fleste tilfeller forekommer mutasjonen tilfeldig hos en person uten familiehistorie av POH
- I noen tilfeller arves mutasjonen fra en forelder

Diagnostikk

- Klinikk, undersøkelse av symptomer og kjennetegn
- Genetikk – (autosomt dominant arvelig)
- Hvor bør man henvises for utredning?
 - Avdelinger for medisinsk genetikk (Haukeland universitetssykehus, Oslo universitetssykehus, Universitetssykehuset Nord-Norge, St Olav hospital i Trondheim og Sykehuset Skien)

Kjennetegn og symptomer



- Tilstanden viser seg i barndommen som små "ris-korn" (partikler av bein i huden) - foreldrene beskriver det ofte som ruhet i huden
- POH danner knuter og «blonde-lignende nett» med ekstra bein som strekker seg fra huden til det subkutane fett og dypt bindevev
- Hvis disse forandringene kommer i nærheten av ledd, så kan de føre til ekstra beindannelse nær leddene. Dette kan gi stivhet, låsing og permanent immobilitet
- I barndommen kan beindannelsen gå fra huden til subkutan vev og utvide seg til dypere strukturer, inkludert muskler, sener og leddbånd
- Berørte områder kan være små eller store og involvere spredte og variable områder av kroppsoverflaten

Utvikling av POH

- Hos de fleste barn begynner symptomer på POH vanligvis i løpet av de første månedene av livet
- Flertallet av berørte barn får diagnosen POH før de er ti år
- Beindannelse begynner vanligvis på små hudflekker, og kan forekomme i hvilken som helst region i kroppen

Merk!

- Tilstanden involverer ikke noe annet organsystem
- Påvirker ikke dannelsen av noen deler av det normale skjelettet ved fødselen

Vil POH bli bedre?

- POH forbedres ikke over tid. "P" i POH står for "progressiv« (fremadskridende), det betyr at POH sannsynligvis vil utvikle seg, eller bli verre, når en person blir eldre
- Personer med POH vil ikke vokse ut av tilstanden
- Det ekstra beinet som er produsert av POH forsvinner ikke spontant
- Kroppen til en person med POH lager ikke ekstra bein hele tiden; en person med POH kan gå i flere måneder eller år uten tilsynelatende progresjon av tilstanden
- Likevel er det alltid en sjanse for at det kan dannes ekstra bein

Noe som kan forverre POH?

- Siden bein i POH ofte involverer huden, kan et støt eller fall forårsake irritasjon av huden på stedet for støt
- Dette kan noen ganger føre til at beinet i huden bryter gjennom overflaten av huden
- Alvorlig bløtvevsskade stimulerer til ny dannelse av bein på skadestedet
- POH ser ut til å utvikle seg sakte det meste av tiden
- Det er uklart hvorfor sykdommen er aktiv noen ganger og stille eller sovende andre ganger

Behandling

- Dessverre er det foreløpig ingen kjent behandling eller kur for POH som kan forhindre dannelse av nytt bein
- Symptomatisk behandling
- Smertelindring

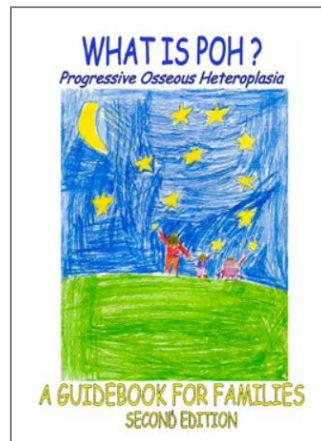
Ressurser og brukerorganisasjoner

Det finnes enda ikke Norsk brukerforening for POH, men det finnes internasjonale:



[POHA - Progressive Osseous Heteroplasia Association \(pohdisease.org\)](http://pohdisease.org)

Foreningen har gitt ut en egen guidebok for familier om POH:



[DOWNLOAD THE GUIDEBOOK \(pohdisease.org\)](http://pohdisease.org)



[FOPfriends](http://www.fopfriends.com) En organisasjon for personer med fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) og lignende tilstander