

# FOP news

2025-2026

Riccardo Papa

UOC Reumatologia e Malattie Autoinfiammatorie  
IRCCS Istituto Giannina Gaslini

# Clinica

- **Team multi-specialistico** per un approccio integrato.

Apparato / Sistema	Sintomi / Segni iniziali	Complicazioni nel tempo
<b>Apparato muscoloscheletrico</b>	Ossificazioni encondrali eterotopiche ad andamento cranio-caudale, prossimo-distale e postero-anteriore, generalmente dalla nuca (3-5 anni), spesso dopo tumefazioni infiammatorie	Anchilosi asimmetriche, immobilità, disabilità severa, cadute a terra

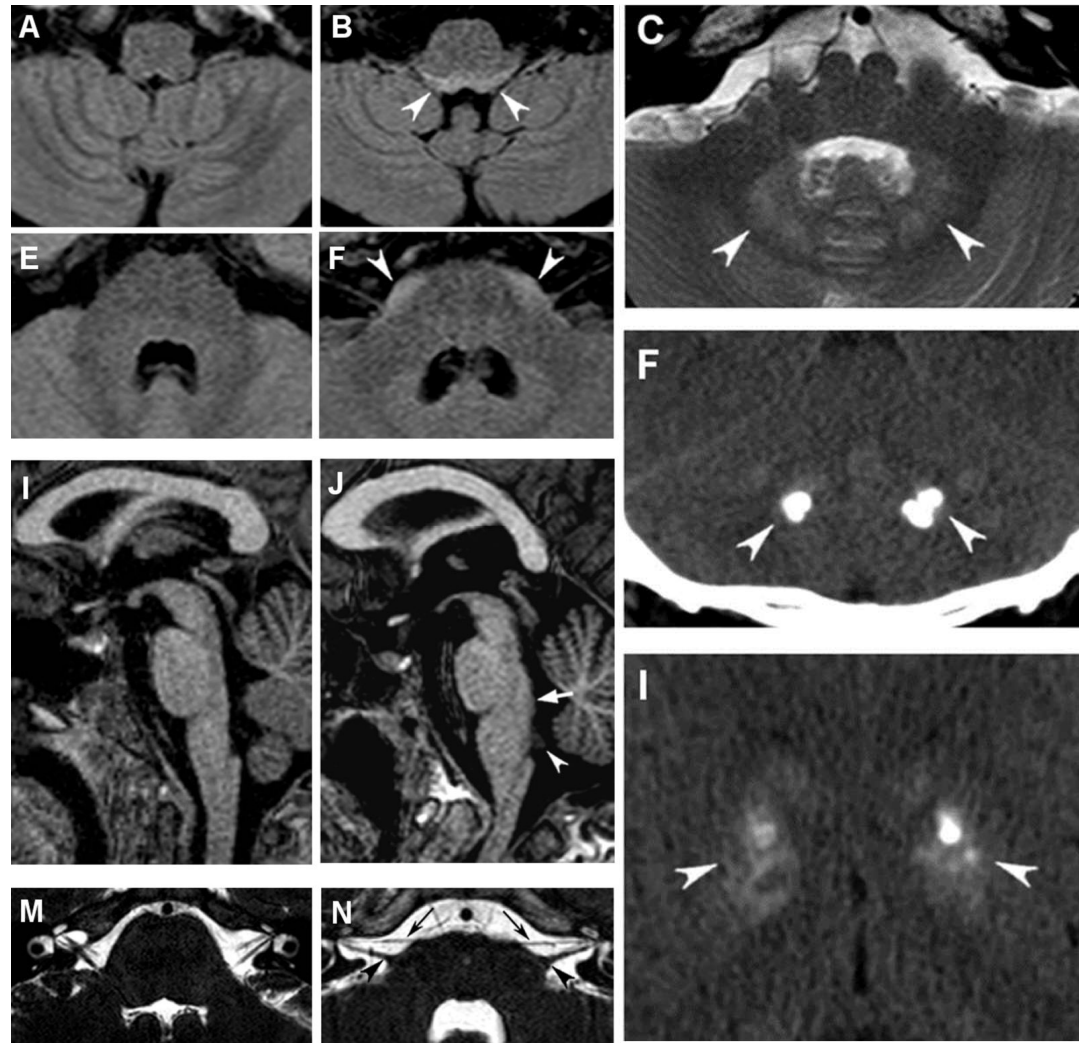
<b>Apparato / Sistema</b>	<b>Sintomi / Segni iniziali</b>	<b>Complicazioni nel tempo</b>
<b>Apparato muscoloscheletrico</b>	Ossificazioni encondrali eterotopiche ad andamento cranio-caudale, prossimo-distale e postero-anteriore, generalmente dalla nuca (3-5 anni), spesso dopo tumefazioni infiammatorie	Anchilosi asimmetriche, immobilità, disabilità severa, cadute a terra
<b>Piedi</b>	Alluce valgo bilaterale simmetrico corto	-
<b>Capo</b>	Tumefazioni dure che si autorisolvono (1-2 anni) – simile alla sindrome di De Toni - Caffey	-
<b>Colonna vertebrale</b>	Fusione vertebre cervicali (sindrome di Klippel-Feil)	Fusione delle faccette articolari dell'intera colonna (10-20 anni), rigidità severa, scoliosi deformante
<b>Sistema nervoso centrale</b>	Alterazioni del bulbo pontino e mesencefalo, amartomi intracranici, anche multipli	Lesioni occupanti spazio, idrocefalo ostruttivo

<b>Apparato / Sistema</b>	<b>Sintomi / Segni iniziali</b>	<b>Complicazioni nel tempo</b>
<b>Apparato muscoloscheletrico</b>	Ossificazioni encondrali eterotopiche ad andamento cranio-caudale, prossimo-distale e postero-anteriore, generalmente dalla nuca (3-5 anni), spesso dopo tumefazioni infiammatorie	Anchilosi asimmetriche, immobilità, disabilità severa, cadute a terra
<b>Piedi</b>	Alluce valgo bilaterale simmetrico corto	-
<b>Capo</b>	Tumefazioni dure che si autorisolvono (1-2 anni) – simile alla sindrome di De Toni - Caffey	-
<b>Colonna vertebrale</b>	Fusione vertebre cervicali (sindrome di Klippel-Feil)	Fusione delle faccette articolari dell'intera colonna (10-20 anni), rigidità severa, scoliosi deformante
<b>Sistema nervoso centrale</b>	Alterazioni del bulbo pontino e mesencefalo, amartomi intracranici, anche multipli	Lesioni occupanti spazio, idrocefalo ostruttivo
<b>Orecchie</b>	Ipoacusia, generalmente trasmissiva	Necessità di protesi acustiche
<b>Cavo orale</b>	Carie, ascessi dentali, bruxismo, malocclusioni	Blocco dell'ATM (20-30 anni), perdita della capacità di masticare, emetofobia
<b>Cute e annessi</b>	Acne volgare, dermatite seborroica, polinevi, alopecia, madarosi	Fragilità cutanea e alterazioni estetiche
<b>Apparato respiratorio</b>	Riduzione della capacità polmonare	Sindrome da insufficienza toracica, insufficienza respiratoria
<b>Apparato cardiovascolare</b>	Blocco di branca destra	Possibile compromissione cardiaca funzionale, insufficienza venosa
<b>Arti</b>	Artropatia deformante, spicole ossee alle entesi, alterazione della crescita ossea, osteocondromi, linfedema, compressione nervosa o vascolare	Perdita dell'autonomia nelle attività quotidiane (lavarsi, alimentarsi), perdita della deambulazione (20-30 anni), atrofia muscolare da disuso
<b>Reni</b>	Litiasi	-
<b>Metabolismo</b>	Ipovitaminosi D	Cachessia

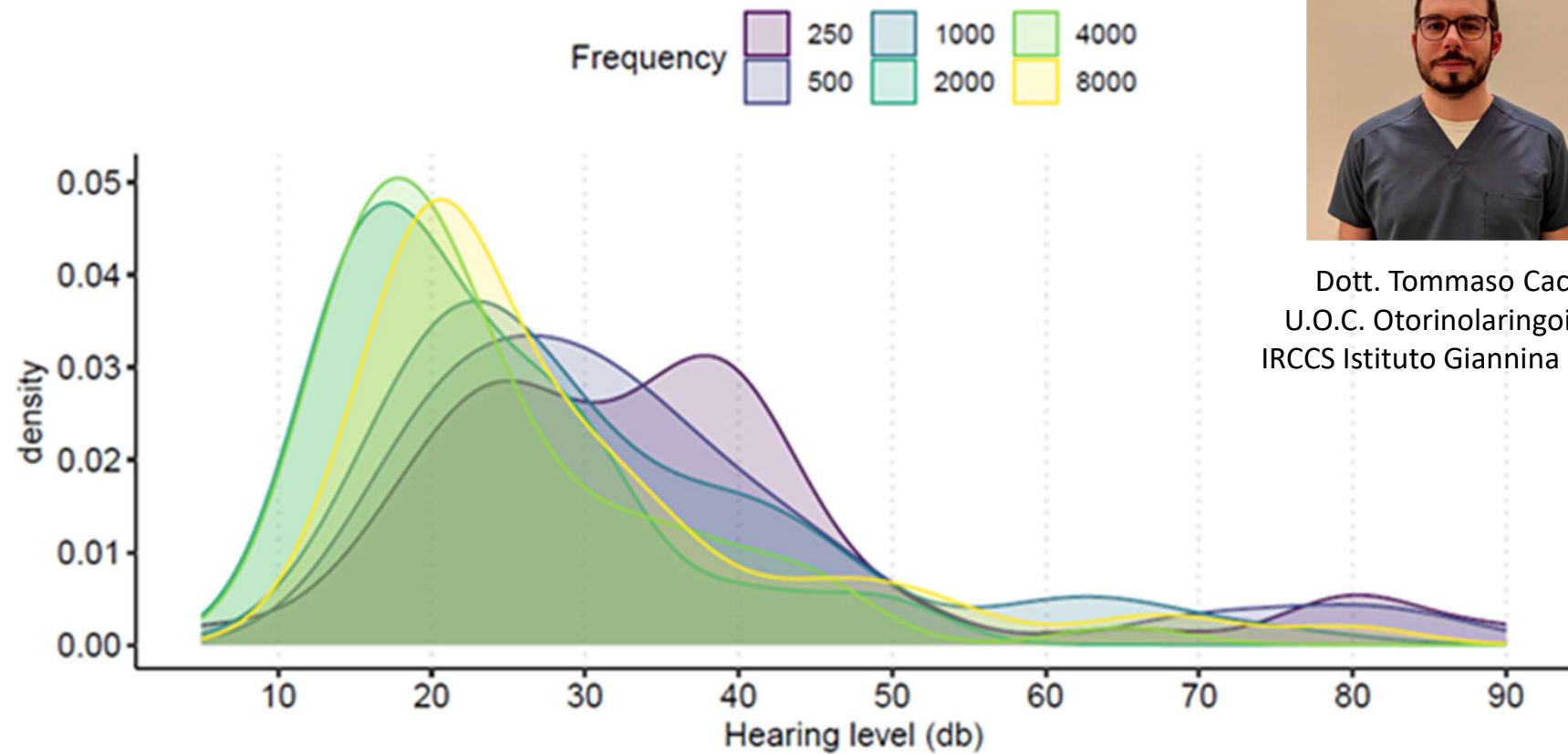
# Fusione vertebre cervicali



# Anomalie cerebrali



# Ipoacusia



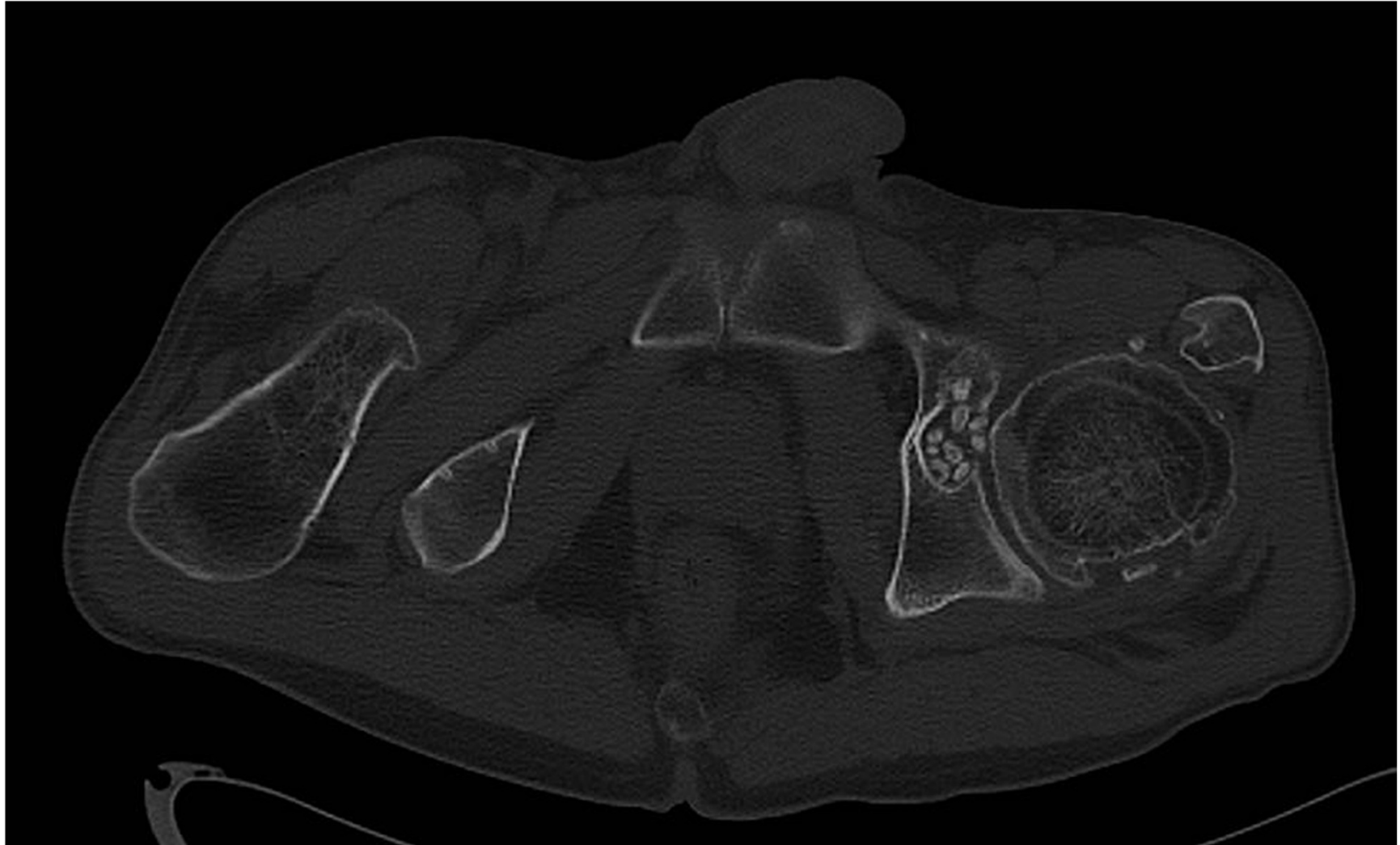
Dott. Tommaso Cacco  
U.O.C. Otorinolaringoiatria  
IRCCS Istituto Giannina Gaslini

Figure 2: Distribution of hearing level by frequency

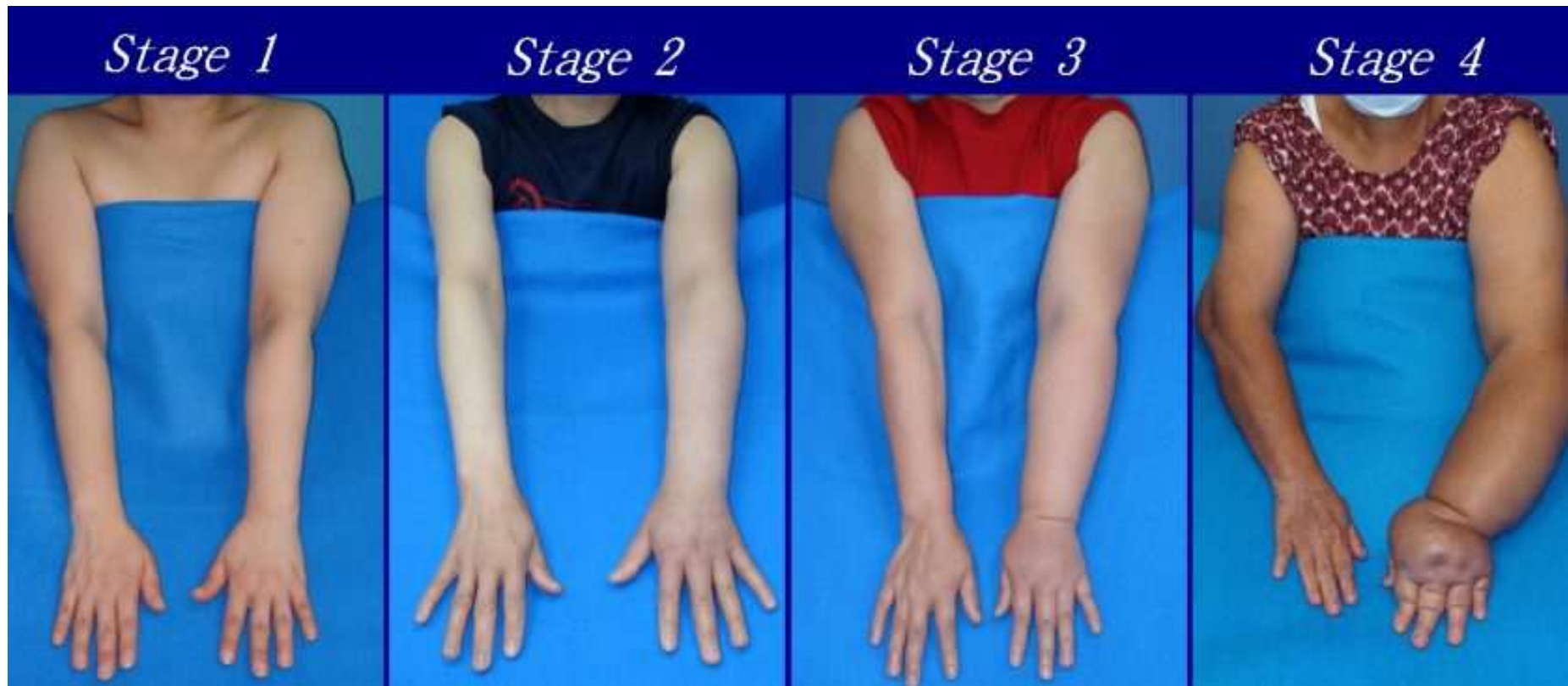
# Ossificazioni alle entesi



# Osteocondromi



# Linfedema



# Linfedema

- Linfodrenaggio manuale
- Bendaggio compressivo
- Esercizi fisici decongestivi
- Integratori orali
- Tutori elastici (calze o manicotti)
- Pressoterapia pneumatica
- Cura della pelle



Prof. Francesco Boccardo  
U.O. Linfologia Chirurgica  
IRCCS San Martino di Genova

Apparato / Sistema	Sintomi / Segni iniziali	Complicazioni nel tempo
<b>Apparato muscoloscheletrico</b>	Ossificazioni encondrali eterotopiche ad andamento cranio-caudale, prossimo-distale e postero-anteriore, generalmente dalla nuca (3-5 anni), spesso dopo tumefazioni infiammatorie	Anchilosi asimmetriche, immobilità, disabilità severa, cadute a terra
<b>Piedi</b>	Alluce valgo bilaterale simmetrico corto	-
<b>Capo</b>	Tumefazioni dure che si autorisolvono (1-2 anni) – simile alla sindrome di De Toni - Caffey	-
<b>Colonna vertebrale</b>	Fusione vertebre cervicali (sindrome di Klippel-Feil)	Fusione delle faccette articolari dell'intera colonna (10-20 anni), rigidità severa, scoliosi deformante
<b>Sistema nervoso centrale</b>	Alterazioni del bulbo pontino e mesencefalo, amartomi intracranici, anche multipli	Lesioni occupanti spazio, idrocefalo ostruttivo
<b>Orecchie</b>	Ipoacusia, generalmente trasmissiva	Necessità di protesi acustiche
<b>Cavo orale</b>	Carie, accessi dentali, bruxismo, malocclusioni	Blocco dell'ATM (20-30 anni), perdita della capacità di masticare, emetofobia
<b>Cute e annessi</b>	dermatite seborroica, polinevi, ...	Fragilità cutanea e alterazioni estetiche
<b>Apparato respiratorio</b>	Riduzione della capacità polmonare	Sindrome da insufficienza toracica, insufficienza respiratoria
<b>Apparato cardiovascolare</b>	Blocco di ...	Possibile compromissione cardiaca funzionale, insufficienza venosa
<b>Arti</b>	Artropatia deformante, spicole ossee alle entesi, alterazione della crescita ossea, osteocondromi, linfedema, compressione nervosa o vascolare	Perdita dell'autonomia nelle attività quotidiane (lavarsi, alimentarsi), perdita della deambulazione (20-30 anni), atrofia muscolare da disuso
<b>Reni</b>	Litiasi	-
<b>Metabolismo</b>	Ipovitaminosi D	Cachessia

**Roberto  
Rozza**

**Patricia  
Delai**

**Paola  
Borgia**

# Clinica

- **Team multi-specialistico** per un approccio integrato.

# Clinica

- **Team multi-specialistico** per un approccio integrato.
- **Centro di coordinamento** per pazienti, famiglie, medici e ricercatori:
  - Prognosi migliore, costi ridotti;
  - Psicologa dedicata;
  - Condivisione esperienze e grant.



Dott.ssa Elena Pescio  
U.O.C. Psicologia  
IRCCS Istituto Giannina Gaslini  
elenapescio@gaslini.org

# Clinica

- **Team multi-specialistico** per un approccio integrato.
- **Centro di coordinamento** per pazienti, famiglie, medici e ricercatori:
  - Prognosi migliore, costi ridotti;
  - Psicologa dedicata;
  - Condivisione esperienze e grant.
- Possibilità di partecipare a **studi farmacologici** nazionali e internazionali.

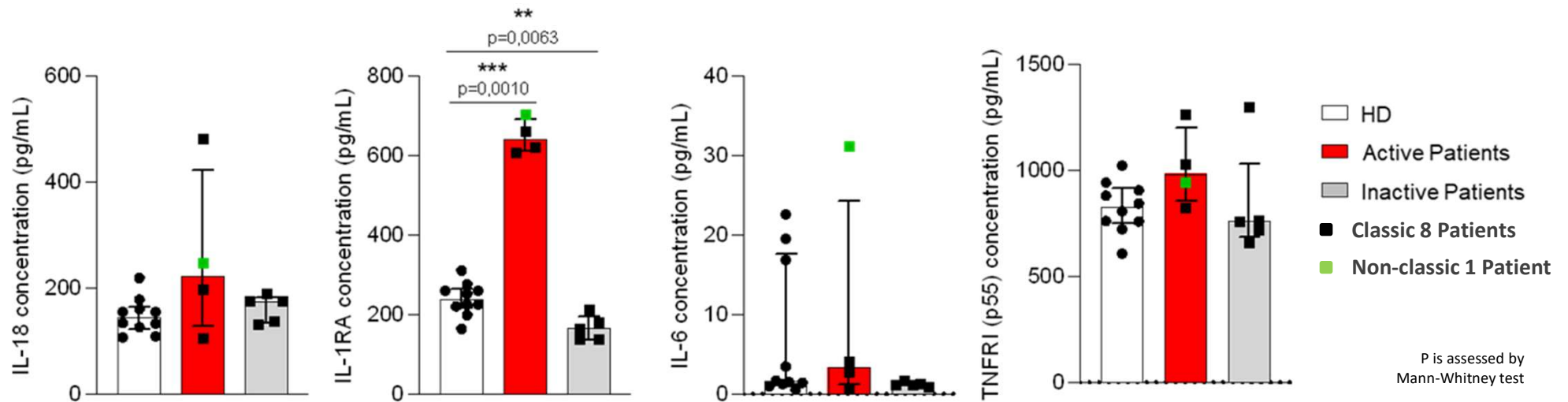
# Clinica

- Valutati 31 pazienti con FOP genetica al 2025
  - 14 (45%) <18y
  - 1 nuovo incontro
  - 2 non-classici
  - 2 liguri
- Non ci sono trial clinici in corso!
  - FALKON (inefficace) e OPTIMA appena terminati
  - OPTIMA-2 (per minorenni) previsto nel 2026
  - 5 minorenni in off-label (4 canakinumab, 1 tofacitinib)

# Ricerca



Dott.ssa Arinna Bertoni  
Laboratorio di Immunologia  
IRCCS Istituto Giannina Gaslini



# Ricerca

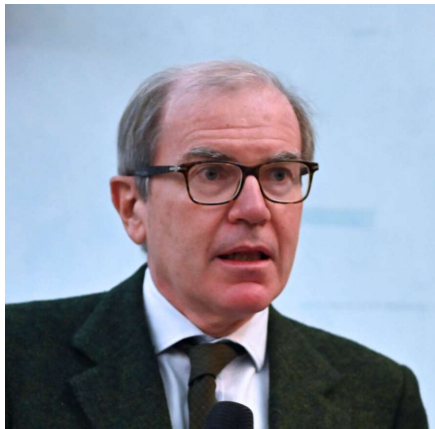
## REPORT PROGETTO

### Informazioni Progetto

<b>Titolo</b>	L'interleuchina-1 $\beta$ come biomarcatore e bersaglio terapeutico innovativo nella Fibrodisplasia Ossea Progressive
<b>Responsabile scientifico:</b>	Riccardo Giacomini
<b>Unità Operativa</b>	Reumatologia e Malattie Autoinfiammatorie
<b>Tipologia Progetto:</b>	banda famiglia 2022 Giovani Ricercatori - 5X1000
<b>Informazioni Dettaglio Fase</b>	
<b>2. Profili dei Partecipanti</b>	
<b>Profilo Sperimentatore Principale</b>	
<b>Affiliazione</b>	UOC Reumatologia e Malattie Autoinfiammatorie

# Ricerca

- Validare IL-1Ra come marcatore di attività
- Studiare la produzione di IL-1 $\beta$  nei monociti
- Testare in laboratorio gli inibitori IL-1 $\beta$
- Valutare l'efficacia nel modello murino



Dir. Dott. Marco Gattano



Dott.ssa Ignazia Prigione



Prof.ssa Silvia Brunelli

**UOC Reumatologia e Malattie  
Autoinfiammatorie**

Dir. Dott. Marco Gattorno

Dott.ssa Roberta Caorsi

Dott. Riccardo Papa

Dott.ssa Caterina

Matucci-Cerinic

**Laboratorio di Immunologia**

Dott.ssa Ignazia Prigione

Dott.ssa Arinna Bertoni

**UOC Genetica Medica**

Prof.ssa Renata Bocciardi

**UOC Radiologia**

Dott. Luca Basso; Dott. Luca Tovt

**UOC Pneumologia**

Dott.ssa Paola Borgia

**UOC Psicologia**

Dott.ssa Elena Pescio

**UOC Otorinolaringoiatria**

Dott. Tommaso Cacco

**UOC Cardiologia**

Dott.ssa Maria Elena Derchi

**Collaborazioni e contatti**

Prof. Francesco Boccardo (Genova)

Prof.ssa Silvia Brunelli (Milano)

Dott. Roberto Rozza (Milano)

Dott.ssa Albina Tummolo (Bari)

Dott.ssa Irene Bruno (Trieste)

Dott. Daniele De Brasi (Napoli)



**Grazie per l'attenzione**

[riccardopapa@gaslini.org](mailto:riccardopapa@gaslini.org)