

## FIBRODISPLASIA OSIFICATĂ PROGRESIVĂ

Veisman Eliezer Avishay

(Cond.șt. - Ludmila Gavriiliuc, dr. hab.șt. med., prof.univ., cat Biochimie și Biochimie Clinică)

**Introducere.** FOP, de asemenea, cunoscut sub numele de boala "om de piatră" este o tulburare foarte rară, în care țesutul muscular și țesutul conjunctiv sunt înlocuite treptat de os (osificat), formarea de os heterotopic care limitează mișcarea și articulațiile devin afectate. Nu există nici o predispoziție etnică, rasială, sex, sau geografică către FOP. Copiii care au FOP apar normali la naștere, cu excepția malformațiilor congenitale ale degetelor mari de la picioare. Este o tulburare autosomală dominantă, mostenită cu penetrare completă, dar expresivitate gena variabilă.

**Scop.** de a explica biochimia și diagnosticarea de FOP.

**Material și metode.** Un diagnostic de FOP depinde de testarea genetică, testul de fosfatază alcalină și observarea simptomelor (X-ray, CT). Diagnosticul diferențial include heteroplasia progresivă osoasă, osteosarcomă, limfedemă, sarcomă de țesuturi moi, etc.

**Rezultate.** Rezultatele sugerează că hărțile FOP la bandă 2q23-24, o regiune care conține gene ACVR1 care codifică un receptor de tip I BMP transmembranar. Mutație provoacă proteina, ACVR1 a avea aminoacidul histidină substitui arginina aminoacid la poziția 206. Acest lucru face ca receptorul să fie într-o constantă "pe" celule în fază cauzând pentru a deveni celule mezenchimale și formează os heterotopic precum și de fuziune a articulațiilor.

**Concluzii.** Descoperirea mutației genei specifice FOP arată în mod clar că în timp ce mutația genei specifice ACVR1 pot fi necesare pentru a determina osificarea heterotopica în FOP, nu este suficient pentru inducerea puseurilor. Ancheta de celule relevante și factorii de micro- mediu este necesar pentru a elucidă fiziopatologia complex de FOP.

**Cuvinte cheie.** FOP, ACVR1 gena, Flare Ups.

## FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA

Veisman Eliezer Avishay

(Sci. adviser. - Ludmila Gavriiliuc, PhD., univ. prof., chair of Biochemistry and Clinical Biochemistry)

**Introduction.** FOP also known as the "Stone man disease" is a very rare disorder in which muscle tissue and connective tissue are gradually replaced by bone (ossified), forming heterotopic bone that constrains movement as the joints become affected. There is no ethnic, racial, gender, or geographic predilection to FOP. Children who have FOP appear normal at birth except for congenital malformations of the great toes. It is an inherited autosomal dominant disorder with complete penetration but variable gene expressivity.

**Purpose.** to explain the biochemistry and diagnostics of FOP.

**Material and methods.** A diagnosis of FOP depends on genetic testing, assay of Alkaline Phosphatase and observation of symptoms (X-ray, CT scans). Differential diagnosis includes progressive osseous heteroplasia, osteosarcoma, lymphedema, soft tissue sarcoma etc.

**Results.** Findings suggest that FOP maps to band 2q23-24, a region containing ACVR1 gene that encodes a type I BMP transmembrane receptor. The mutation causes the ACVR1 protein to have the amino acid histidine substituted for the amino acid arginine at position 206. This causes the receptor to be in a constant "on" phase causing cells to become mesenchymal cells and form heterotopic bone as well as fusion of joints.

**Conclusion.** The discovery of the specific FOP gene mutation shows clearly that while the specific ACVR1 gene mutation may be necessary to cause heterotopic ossification in FOP, it is not sufficient for inducing flare-ups. The investigation of relevant cells and micro environmental factors is necessary to elucidate the complex pathophysiology of FOP.

**Key words.** FOP, ACVR1 gene, Flare Ups.