

bol **O**tim

2011

Osteogénese Imperfeita

I Congresso

Maio 2011

Aud. Toró do Centro de Medicina
e Reabilitação de Alcoitão

apoi

Associação de
Portugueses de
Alcoitão



Dia Internacional
da
Osteogénese Imperfeita
(International Wishbone Day)

6
Maio

Porque...
despertar consciências
faz a diferença !!!



apoia

A Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita agradece a todas as entidades, voluntários e particulares que contribuíram de uma forma direta ou indireta para dignificar a Osteogénese Imperfeita durante o ano de

2011



Liliana Barroca
Ana Simão
Maria Antónia Sequeira
Ana Isabel Sequeira
Luísa Maria Pereira
Jaime e Olga Rodrigues
Maria Isabel Vilão



D. Armanda

Editorial

Parece um sonho tornado realidade!

Quando em 2008, éramos apenas duas e iniciamos a projecção da APOI para o exterior, jamais pensaríamos que passados apenas dois anos e meio tivéssemos crescido tanto e que estaríamos hoje, aqui, rodeadas por tantos amigos.

A APOI tem vindo a crescer... devagarinho, mas com passos seguros...

Primeiro a criação do seu Conselho Científico para dar sustentabilidade e credibilidade às suas acções, depois a filiação em Federações de renome Nacional e Internacional que demonstram o reconhecimento do seu trabalho, depois a divulgação da doença entre os profissionais que nos ajudam diariamente a combater as nossas maleitas e finalmente este ano, e em grande, também para a sociedade civil.

Estamos bem cientes dos nossos objectivos. A nossa missão consiste em tentar melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afectados por O.I.:

- Defender e apoiar os doentes com O.I.;
- Divulgar o conhecimento da doença e fomentar a prevenção das suas complicações;
- Promover a assistência e a investigação médica sobre a O.I.;
- Alertar as autoridades de saúde e responsáveis governamentais de forma a serem tomadas as medidas necessárias de diagnóstico precoce e implementação de tratamentos.

Apesar dos seus poucos recursos, a **APOI** pretende continuar a desenvolver todos os esforços para estimular o interesse público e profissional pela O.I., a fim de apoiar os doentes e as suas famílias e incentivar a pesquisa e investigação por parte dos profissionais de saúde.

A consciencialização social e profissional para as dificuldades de acesso e igualdade a cuidados de saúde nas Doenças Raras têm sido evidenciadas nos últimos anos, revelando a necessidade emergente de identificar os portadores de OI e iniciar medidas que vão ao encontro das novas directivas do Plano Nacional de Saúde.

Agradecemos desde já a colaboração de todos, estando convictos de que o vosso interesse será inestimável para alcançarmos o nosso objectivo, pois acreditamos que ao juntarmos esforços numa verdadeira "Aliança *INquebrável*" entre profissionais, doentes, famílias e indústria, poderemos ter um papel fundamental do desenvolvimento de interesses médicos e sociais comuns, que poderão contribuir para tornar o mundo dos portadores de OI um pouco melhor

Feliz Natal e um Ano de 2012 cheio de paz e saúde.



*Maria Céu Barreiros
Presidente da APOI*

Corpos Gerentes

M. Assembleia-Geral:

Presidente
Margarida Santos

Primeiro-secretário
Filipa Ramalhete

Segundo-Secretário
Anabela Namora

Direcção:

Presidente
M. Céu Barreiros

Vice - Presidente
M. Céu Ramalhete

Secretário
Elsa Mendes

Tesoureira
Carminda Barreiros

Conselho Fiscal:

Presidente
M. Lurdes Ganhão

Vogal
Gabriela Firmino

Vogal
Luísa Maria Pereira

Ficha Técnica

Propriedade e Direcção

APOI – Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita
Correspondência: Rua Cooperativa a Sacavenense, 23 – 1ºB (2685-005 Sacavém)
Email: a.p.osteogeneseimperfeita@gmail.com

Edição e Redacção

Maria Céu Barreiros, Maria Céu Ramalhete

Revisão

Carminda Barreiros, Elsa Mendes

Colaboraram nesta edição

Anabela Namora, Ana Medeira, Ana Simão, Cristina Manso, João Madruga Dias, Luis Brito Avô, Manuel Cassiano Neves, Maria Carmo Alves, Pedro Rocha, Oana Moldovan, Sara Malato, Sónia Bastos, Susana Sardinha

Todos os direitos são da exclusividade da APOI-Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita. A reprodução ou utilização parcial ou total de texto ou imagem não pode ser feita sem autorização prévia da Direcção.

Osteogénese Imperfeita I Congresso

13 e 14 de Maio 2011
Auditório do Centro de Medicina
de Reabilitação do Alcoitão



A APOI realizou o seu **I Congresso** nos dias 13 e 14 de Maio no auditório do Centro de Medicina de Reabilitação do Alcoitão e teve como Presidente de Honra o Dr. Cassiano Neves.

A Direcção da APOI, aproveita este meio de comunicação para agradecer, especialmente, à Direcção Clínica e Administração do CMRA pela amabilidade e disponibilidade de todos os meios técnicos e logísticos que foram concedidos; aos patrocinadores e colaboradores externos, bem como aos associados que fizeram parte da organização e muito em especial aos voluntários que deram todo o seu esforço e tempo, pois sem eles não seria possível a realização do Congresso.

Agradecemos, também a amabilidade que o Senhor Presidente da Câmara de Cascais e o Sr. Director Geral da Saúde ao honrarem a nossa Associação com a abertura inaugural do I Congresso de Osteogénese Imperfeita.

Este Congresso deu oportunidade de haver troca de conhecimentos e informações entre os vários profissionais de várias áreas da saúde que apresentaram a sua experiência na área da Osteogénese Imperfeita.

Permitiu também chamar a atenção das autoridades de saúde e dos responsáveis governamentais para as medidas necessárias a serem tomadas na divulgação da doença pelos profissionais de saúde, promover a investigação médica sobre a OI, tipo de assistência médica que os portadores da OI têm de ter de modo a evitar complicações e da criação de legislação laboral e de apoio adaptadas aos portadores de OI.

Este Congresso deu a oportunidade aos seus associados de perceberem a que nível estão os conhecimentos sobre a patologia OI por parte dos profissionais de saúde e de partilhar as suas experiências e preocupações.

Após esta maratona torna-se necessário fazer um balanço para percebermos o impacto do I CONGRESSO da APOI nos associados e nos profissionais de saúde para escolhermos o melhor caminho na defesa dos portadores de OI.

*M Céu Ramalheira
Vice-Presidente da APOI*



Celebrando o

Dia Internacional da Osteogénese Imperfeita

(International wishbone Day)



*“... a colaboração
dos portadores de OI*

é fundamental!...”



O ano de 2011 constituiu um ano importante na vida da Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita com o lançamento do seu primeiro congresso e como Presidente dessa reunião foi com muito orgulho que acarinhei este importante acontecimento.

Como responsável do Conselho Científico é nossa obrigação procurar as melhores condições, que se ajustem aos nossos doentes, não só em termos de tratamento médico, cirúrgico ou de reabilitação mas também em termos de condições sociais de forma minimizar os efeitos da OI.

Mais do que uma reunião científica, o Congresso foi uma festa que reuniu doentes, famílias e todos os profissionais de saúde que lidam com estes problemas no seu dia a dia, permitindo um maior conhecimento acerca da patologia, quais os problemas associados, como lidar com as suas dificuldades... O “palpar do terreno”, permitiu-nos ficar a conhecer com um pouco mais de propriedade a situação da OI no País. Sem esse conhecimento não poderemos no futuro estabelecer prioridades e determinar objectivos que nos ajudem a progredir no tratamento da doença.

Para atingir este objectivo é preciso registar e analisar. Sem a colaboração dos doentes e seus familiares será impossível lançar o **REGISTO NACIONAL da OI** que

consideramos fundamental para analisar a dimensão do problema e perceber a melhor forma de actuar. Sabemos que são poucos doentes (estimamos cerca de 600, mas

apenas conhecemos 100...). No entanto, sem conhecermos a verdadeira realidade é impossível planear pelo que a vossa colaboração junto com a APOI é imprescindível.

Como se trata de uma doença rara a maioria dos profissionais de saúde não está familiarizada com a doença e como tal não está preparada para providenciar a melhor atitude terapêutica. Isso traz-nos à necessidade de criar **Centros de Referência**, dirigidos às necessidades, apoiados em profissionais experientes e capazes de dar uma resposta eficaz.. Mais uma vez, o REGISTO é fundamental para estabelecer um plano nacional de apoio à OI.

Os passos dados nos últimos meses com o apoio da APOI, associado ao trabalho desenvolvido pela Federação de Doenças Raras de Portugal (FEDRA), mas acima de tudo com o apoio da Direcção Geral de Saúde (DGS) faz-nos pensar que estamos no caminho certo para que o futuro seja mais risonho para os portadores de OI e seus familiares.

*Dr Manuel Cassiano Neves
Presidente do I Congresso Português de OI*

Registo Nacional de Osteogénese Imperfeita

Sabia que:

- em Portugal estimamos que existam cerca de **600** portadores de OI;
- sem conhecermos o número exacto:
 - não conseguiremos criar estruturas que respondam às necessidades reais dos indivíduos;
 - não conseguiremos criar Centros de Referência ;
 - não conseguiremos obter apoios sociais;
 - não conseguiremos validar contactos com as Autoridades de Saúde
- actualmente temos conhecimento de APENAS cerca de 70 portadores de OI;



2012

Início do

REGISTO NACIONAL de OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

(Integrado no Registo Nacional de Doenças Raras da FEDRA)

PARTICIPA!!!

AJUDA A MUDAR O TEU FUTURO!

(Registo aberto a todos os portadores de OI – não precisa ser sócio da APOI)

"... um primeiro Congresso de excelência!..."

Tive oportunidade de participar no 1º Congresso Português de Osteogénese Imperfeita (OI), que se realizou de 13 a 14 de Maio de 2011, como moderadora da primeira mesa redonda intitulada: "Osteogénese Imperfeita, chegar ao diagnóstico".

A Dra Oana Moldovan, interna de especialidade de Genética Médica do Serviço de Genética do Hospital de Santa Maria, fez a revisão dos aspectos clínicos, genéticos e imagiológicos, focando as principais características que permitem diagnosticar e classificar o tipo de OI, os genes actualmente conhecidos associados a esta doença e as implicações para o aconselhamento genético.

O Dr Pedro Rocha, obstetra do Serviço de Obstetrícia do Hospital de Santa Maria, apresentou os aspectos relacionados com a gravidez, quer no seguimento de uma grávida com diagnóstico de OI, quer no diagnóstico pré-natal desta situação.

A Dra Ana Leça, pediatra da Direcção Geral de Saúde com larga experiência em maus tratos na infância, falou sobre uma questão que muitas vezes se coloca quando surgem as primeiras fracturas: diagnóstico diferencial entre OI e criança maltratada.



Achei que todas as comunicações foram muito interessantes, permitindo uma boa abordagem geral sobre a doença. Assisti ainda a grande parte das outras intervenções e considero que este 1º Congresso foi de grande excelência, não só pela qualidade das comunicações mas também pela discussão que se estabeleceu frequentemente com a assistência, incluindo doentes, familiares e técnicos.

A APOI e a sua Direcção estão de parabéns!

*Dra Ana Medeira
Serviço de Genética
CHLN - Hospital de Santa Maria*





Genética, Clínica e Imagiologia

O que é a osteogênese imperfeita?

A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética caracterizada por fragilidade óssea. A OI também é chamada "doença dos ossos de vidro". Além de ter fraturas, as pessoas com OI também podem ter baixa estatura e deformações ósseas, problemas de dentes (dentinogênese imperfeita) e laxidez articular ou outros problemas de tecido conjuntivo.

OI ocorre em aproximadamente 1 em 10.000 pessoas, com igual frequência entre os homens e mulheres e entre os grupos raciais e étnicos. A OI pode desenvolver-se em formas muito leves, que se manifestam tardiamente com uma pequena diminuição da resistência óssea ou pode acontecer em formas gravíssimas, que causam a morte fetal intrauterina. No entanto, a maioria dos doentes está situada entre estes dois extremos.

Existem quatro tipos clássicos de OI (tipo I, II, III e IV), distinguidos principalmente pela gravidade, frequência das fraturas e por características específicas, e ao longo do tempo foram identificados mais quatro tipos adicionais (tipo V, VI, VII e VIII). A grande maioria (90%) dos casos de OI é causada por uma mutação dominante em um dos dois genes do colágeno tipo I: COL1A1 ou

COL1A2. Os genes COL1A1 e COL1A2 dão instruções para a produção de proteínas que são usadas para criar uma molécula maior chamada colágeno tipo I, que é a proteína mais comum no osso, pele e outros tecidos que fornecem estrutura e força para o corpo (tecidos conjuntivos). Alguns tipos de OI são causados por mutações recessivas.

Quais são os principais tipos de OI?

OI tipo I representa a forma mais leve e mais comum da doença (50% dos casos). Pessoas que têm OI tipo I têm fraturas durante a infância e adolescência, muitas vezes devido ao traumatismo mínimo. As fraturas curam normalmente, sem deformação e diminuem na frequência na idade adulta. As escleróticas são azuladas (80%), a altura é normal e a dentinogênese imperfeita é muito rara.

OI tipo II é a forma mais grave da OI, com tecido conjuntivo extremamente frágil e letalidade perinatal. As crianças com tipo II têm fraturas pré-natais e as extremidades são curtas com ossos encurvados. O tórax é estreito, com costelas fraturadas e pulmões pouco desenvolvidos. Os

ossos do crânio são muito moles (pouco mineralizados). A maioria dos bebés com OI tipo II nascem mortos ou morrem logo após o nascimento, geralmente por insuficiência respiratória.

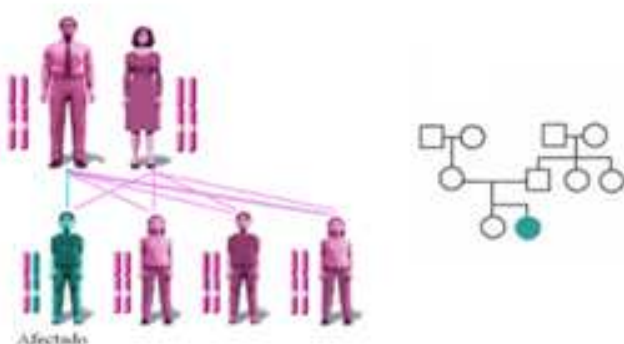
OI tipo III representa a forma mais grave compatível com a vida. As crianças com OI tipo III têm os ossos muito moles e frágeis, que podem começar a fraturar antes do nascimento ou na primeira infância. Algumas crianças têm fraturas de costelas que podem causar problemas respiratórios. A deformação da caixa torácica é frequente pela presença de cifose e escoliose (curvaturas da coluna) e pelas fracturas das vértebras por compressão. A baixa estatura é marcada e os adultos não costumam atingir mais de 1 metro.

As deformações ósseas tendem a piorar com o tempo e, muitas vezes interferem com a capacidade para andar. A dentinogénese imperfeita é muito comum.

OI tipo IV é a forma mais variável da OI. Os sintomas da OI tipo IV podem variar de leve a grave, tanto intra, como interfamiliar. Algumas das crianças com OI tipo IV nascem com fracturas ósseas. Outras podem não ter fracturas até mais tarde na infância ou na idade adulta. As escleróticas são normais ou ligeiramente acinzentadas e a dentinogénese imperfeita é rara e ligeira.

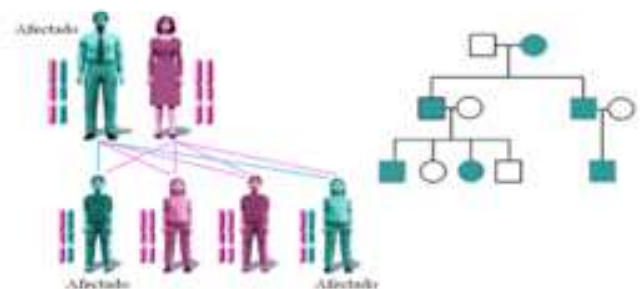
A OI é herdada?

A maioria dos tipos de OI segue um padrão autossómico dominante, ou seja, basta ter uma alteração numa das 2 cópias do gene para haver doença.

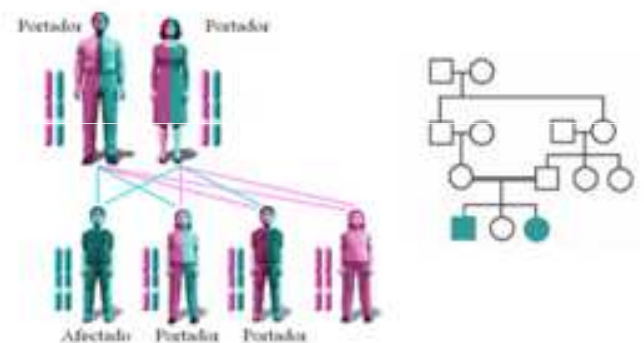


Algumas crianças com OI nascem em famílias sem história de doença. Normalmente nestes casos ocorreu uma mutação *de novo* no gene COL1A1 ou COL1A2 no óvulo ou no espermatozóide.

Noutros casos, a doença é herdada de um progenitor (pai ou mãe) que tem a doença. Se uma pessoa tem OI devido a uma mutação *de novo* ou uma mutação herdada tem 50% de probabilidade de passar a doença para a geração seguintes, ou seja, pode ter filhos com ou sem doença.



Muito raramente, a OI pode seguir um padrão autossómico recessivo, ou seja, a doença só surge quando as duas cópias do gene estão alteradas. Neste caso, os pais (ambos portadores de apenas uma cópia alterada) são saudáveis.



Dra Oana Moldovan
Serviço de Genética
CHLN – Hospital Santa Maria

Gravidez

e

O.I.

A Osteogenese Imperfeita é um distúrbio do tecido conjuntivo que se caracteriza por fragilidade óssea e baixa massa óssea. A incidência da doença varia entre 1/28.500 e 1/68.800 recém nascidos vivos¹. A patologia classifica-se em 7 tipos com diferentes graus de gravidade.

OI e Diagnóstico Pré-Natal

A maioria dos casos diagnosticados durante a gravidez é do tipo II ou tipo III. No tipo I apenas 10% apresentam fracturas *in útero*.

A ecografia obstétrica é efectuada de forma rotineira em três períodos da gravidez – 11/13 semanas, 20/22 semanas e 30/32 semanas.

Os achados ecográficos incluem raramente ossos longos arqueados ou fracturados, após 20s, no tipo I ou IV, arcos costais finos, membros curtos, diminuição mineralização crânio, após 18s, no tipo III, diminuição mineralização óssea, membros curtos, arcos costais finos, ossos longos angulados ou encurvados, fracturas, crânio deformável,



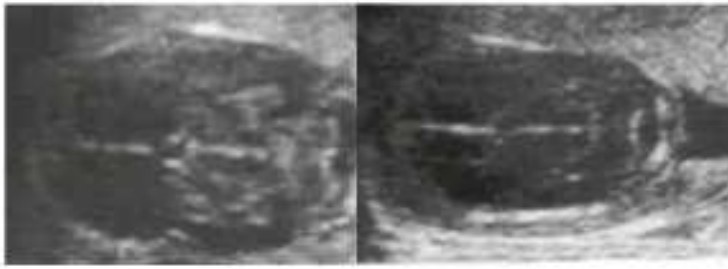
Exemplos de fracturas detectadas *in útero*

após 14s, no tipo II o mais grave. Não estão descritos achados ecográficos nos tipos V, VI e VII.

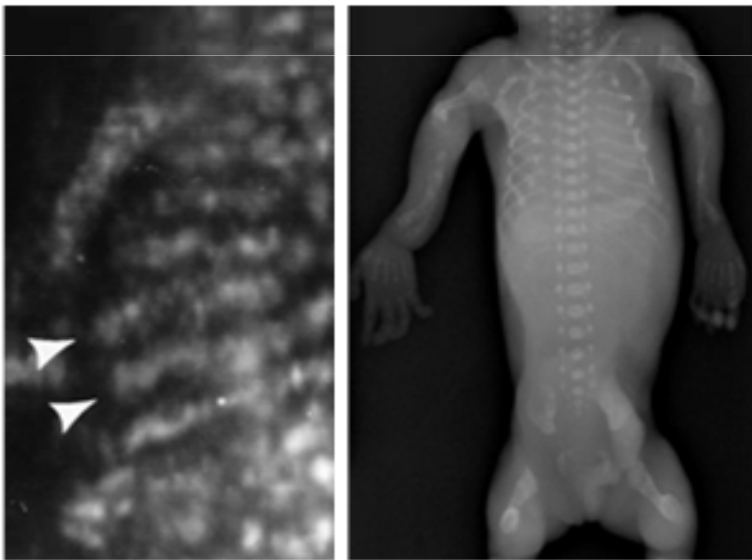
Os casos diagnosticados durante a gravidez devem ser referenciados a centro terciário de forma a diagnóstico diferencial, aconselhamento genético, informação sobre o prognóstico, marcação de consulta ortopedia infantil e programação de vigilância ecográfica subsequente (fracturas e crescimento fetal).

O parto apenas decorrerá por cesariana se indicação obstétrica. Num estudo com 167 fetos afectados, a cesariana não demonstrou diminuir a taxa fracturas

(tipos I, III e IV), não aumentou a sobrevivência (tipo II) e aumentou a morbilidade e mortalidade materna.



Exemplos de crânio deformável



Exemplos de fracturas múltiplas

Vigilância Pré-Natal na Grávida com Osteogénese Imperfeita

Esta vigilância deve ser efectuada em consulta de medicina materno-fetal. Os riscos e desfechos da gravidez são difíceis de definir uma vez que nenhum centro tem grande experiência e apenas existem publicadas pequenas séries de casos.

No entanto, exige acompanhamento multidisciplinar, garantia de acessibilidade aos cuidados médicos - transporte, contacto telefónico, apoio mobilidade, e apoio psicológico e social.

A abordagem deve ser multi-disciplinar – obstetrícia, genética, ortopedia, fisioterapia, psicologia e assistente social. Não devendo ser esquecida a integração dos cuidados de saúde primários.

A vigilância Pré-Natal inclui, como na generalidade das grávidas, a avaliação laboratorial rotineira e o rastreio ecográfico de patologia malformativa fetal.

De forma particular deve-se evitar ganho excessivo de peso, aconselhamento de forma a manter exercício físico e proceder a suplementação de cálcio e vitamina D.

O aconselhamento genético passa por ponderar biópsia de vilosidades coriônicas de forma a estudo bioquímico nos tipos II, III e IV e estudo molecular no tipo I se mutação conhecida.

Em caso de feto afectado proceder a aconselhamento dirigido.

Estão estabelecidos riscos aumentados durante a gravidez - fracturas ósseas, psicológicos (ansiedade e depressão) e sociais (violência e abuso).

Durante o parto, há o risco aumentado de fracturas ósseas, rotura uterina, complicações hemorrágicas, hipertermia durante anestesia geral e hérnias incisionais. Os poucos estudos existentes recomendam a discussão com a grávida da opção de cesariana electiva com anestesia loco-regional, embora não esteja contra-indicado o parto vaginal.

Em resumo, o Diagnóstico Pré-Natal de Osteogénese Imperfeita é possível nas formas mais graves.

A vigilância da gravidez na paciente com Osteogénese Imperfeita deve ser efectuada em consulta de medicina materno fetal. Deve ser oferecido aconselhamento genético, proporcionar apoio multidisciplinar e garantir um parto atraumático.

*Dr Pedro Rocha
Assistente Hospitalar de Obstetrícia e Ginecologia
CHLN – Hospital de Santa Maria*

Noticia Importante

Quotas de Sócio

O valor da quota de sócio foi actualizado na ultima Assembleia Geral de Sócios e entra em vigor a partir do ano de 2012

1 € / mês

A quota pode ser paga mensalmente, trimestralmente ou anualmente, por depósito directo, transferência bancária ou cheque. A cópia do comprovativo de transferência bancária deve ser enviada para o email da APOI (a.p.osteogeneseimperfeita@gmail.com). Na opção de pagamentos fraccionados serão enviados recibos provisórios por email, sendo o recibo definitivo enviado no final do ano com a descrição do valor total entregue.

Os sócios menores estão isentos do pagamento de quota até atingirem os 18 anos.



Conta APOI

NIB: 0035 0709 00000 107330 17

Caixa Geral de Depósitos

Dia Internacional Osteogénese Imperfeita

A ideia nasceu na Austrália, ter um dia especialmente dedicado à Osteogénese Imperfeita para ser celebrado por todo o mundo.

A origem do nome "Wishbone Day - Dia do Osso da Sorte" prende-se com o facto de nos países de língua inglesa esta expressão ser frequentemente utilizada para definir aquele ossinho em forma de Y que só as aves possuem junto à quilha torácica e com o qual brincam para ver quem fica com o sortudo lado que lhe permite pedir um desejo :)

Devido a esta brincadeirinha, a maior partes da Associações de OI dos países de língua oficial inglesa, possuem este símbolo como logótipo e agora ele foi adoptado internacionalmente para representar o Dia Internacional da Osteogénese Imperfeita.

Mas, apesar de nós não termos esta tradição em Portugal, temos uma outra:

- Celebramos a vida com ALEGRIA

O desafio que vos propomos é juntarmos as duas e celebrarmos a vida e o Dia Internacional da Osteogénese Imperfeita, todos juntos, ligando-nos através da internet, espalhando a palavra, aderindo no facebook, vestindo de AMARELO, ou de qualquer outra forma que permita dar visibilidade a este dia e a NÓS

Por isso, não esqueça

DIA 6 DE MAIO

VESTE AMARELO,

USA UMA FLOR AMARELA NO CABELO

USA UMA GRAVATA AMARELA

USA UM LENÇO AMARELO

CELEBRA A VIDA

CELEBRA A VIDA

não limites os teus sonhos

dá-te...

diverte-te...

atreve-te!



PORQUE A OI... É SÓ MAIS UM DESAFIO
A SER ULTRAPASSADO NA AVENTURA DA VIDA

Contributo de Portugal para "International Wishbone Day - 2011"



O dia 28 de Fevereiro de 2012 marcará o quinto Dia Europeu das Doenças Raras, coordenado pela EURORDIS e organizado em conjunto com as Federações nacionais de doenças raras de múltiplos países, estando o nosso incluído.

Nesse dia, centenas de associações de doentes de todo o mundo organizarão actividades de sensibilização, convergindo em torno do lema «**SOLIDARIEDADE**»

Mais informações em www.rarediseaseday.org.

Participe!

Torne-se amigo do Rare Disease Day

A APOI é amiga do “Rare Disease Day”



**RARE
DISEASE
DAY**

29 February 2012

www.rarediseaseday.org

Apenas

15 €

+ 2 € portes
costeado

T-SHIRT APOI



FRENTE



COSTAS

ENCOMENDA A TUA EM:

a.osteogeneseimperfeita@gmail.com

Disponível em vários tamanhos S,M e L

"A OI é uma doença complexa..."

**...necessita de ser
abordada numa rede
de cuidados ..."**



A Osteogénese Imperfeita (OI) é uma doença complexa que necessita de ser abordada numa rede de cuidados que envolve vários profissionais de saúde, de diferentes áreas e com diferentes competências.

No 1º Congresso de Osteogénese Imperfeita tive o prazer de moderar uma mesa onde se pretendeu mostrar a importância e o papel de diversas disciplinas na abordagem do doente com OI.

Na sua especificidade, a Reumatologia é uma especialidade que contacta com os doentes que padecem de OI quer na sua infância, quer durante a vida adulta.

Na vertente da Reumatologia Pediátrica, a OI poderá ser um diagnóstico diferencial, ou mesmo um achado, em crianças referenciadas para estudo de outra patologia. Por outro lado, quer na infância quer durante a vida adulta, a possibilidade de tratamento com fármacos anti-osteoporóticos é uma realidade que envolve a Reumatologia. Alguns destes fármacos, como o pamidronato e o zolendronato, são administrados por via endovenosa em contexto de Hospital-Dia, sob supervisão médica directa. É uma mais-valia para os doentes com OI, que está acessível na maioria dos hospitais onde a Reumatologia está presente.

Segui alguns doentes com OI neste âmbito, e posso afirmar que se trata de um modelo mais prático e humano de efectuar este tipo de tratamentos. Mais prático pois a monitorização, seguimento e administração do fármaco são feitos num único tempo. Mais humano pois permite acompanhar o doente de uma forma contínua, estabelecendo uma melhor relação entre o mesmo e toda

a equipa (médicos, enfermeiros, técnicos e outros profissionais). A adesão ao tratamento é potenciada pelas ligações humanas e familiaridade do local e procedimentos. Além de que uma falta é notada, sendo o doente contactado telefonicamente ou por carta.

A Reumatologia não se esgota na escolha e administração de medicação anti-osteoporótica. Também no seguimento do doente em facetas tão díspares como a dor ou a gravidez, toma um papel relevante. No Hospital de Santa Maria, sob a coordenação da Dra. Maria Manuela Costa, é efectuada a Consulta Pré-concepcional e de Doenças Reumáticas na Gravidez, onde tive oportunidade de participar. Nesta consulta foram (e são) seguidas grávidas com OI. A proximidade com a Obstetrícia traduz-se na resolução conjunta de problemas e no acesso célere das doentes a esta especialidade.

Devido não só à OI mas também a outras patologias partilhadas, sempre existiu uma articulação próxima da Reumatologia com a Medicina Física e Reabilitação, Ortopedia, Pediatria, Medicina Interna, Endocrinologia, entre outras especialidades envolvidas no tratamento dos doentes com OI. É do trabalho e esforço conjuntos, onde os doentes têm o papel central, que resultam os cuidados de saúde nesta patologia especial.

Resta-me agradecer a oportunidade dada e aguardar entusiasticamente pelo 2º Congresso de Osteogénese Imperfeita. Um bem-haja a todos, em especial aos doentes e seus familiares, nesta época de união que se quer festiva e alegre.

*João Madruga Dias
Serviço de Reumatologia
CHLN - Hospital de Santa Maria*

A Medicina Interna como Elo de Ligação

A designação Osteogénese Imperfeita corresponde a um grupo de Doenças do tecido conectivo de carácter genético e que são determinadas por mutações que codificam os tipos de Colagénio *COL1A1* e *COL1A2*. A correlação entre genótipo/fenótipo, isto é os diferentes quadros clínicos que existem e a sua relação com as mutações genéticas que os doentes apresentam têm uma variação significativa e existem de acordo com as classificações mais usadas (Sillence e Glorieux) 7 tipos.

A gravidade das manifestações da doença e o seu prognóstico variam desde extrema, com morte perinatal até a pacientes que atingem idade adulta com esperança de vida próxima da espectável numa pessoa saudável. A incidência estimada é para o Tipo I de 1 paciente em cada 30.000 pessoas, para o tipo II de 1: 60.000, a incidência combinada dos Tipos II, III e IV pode ser maior e os casos de Tipos V, VI e VII são absolutamente raros.

Os critérios de diagnóstico são do ponto de vista clínico sustentados em cinco vertentes: Ortopédica – Osteoporose, ocorrência de Fraturas ósseas e Dismorfias esqueléticas; Estomatológica - Dentinogénese imperfeita; Oftalmológica: Escleróticas Azuis; Otológica_ diversos tipos de surdez, e por último a existência de história familiar. Os exames complementares mais utilizados para a confirmação diagnóstica são radiológicos, densitometria óssea (avalia o grau de osteoporose), biologia molecular (Testes genéticos) e Histológicos (biópsias de tecidos).

O diagnóstico diferencial da Osteogénese Imperfeita coloca-se contra entidades muito diversas, desde a criança



sujeita a maus tratos, deficits nutricionais, a várias outras síndromes de causa genética que apresentam quadros clínicos similares, a Osteoporose de carácter secundário, relacionada com doenças endócrinas (desregulação hormonal), má absorção intestinal e medicamentos.

Algumas doenças hematológicas (do Sangue) malignas podem também expressar aspectos clínicos sobreponíveis, e nas doentes com formas menos graves da Doença, ao atingirem a Menopausa, aquando a osteoporose se pode tornar expressa devem ser diferenciadas dos casos de Osteogénese Imperfeita.

Sendo com vimos uma doença causada por alterações estruturais do Colagénio, proteína constitucional de fibras que existem no tecido conjuntivo, e virtualmente em todos os órgãos e sistemas do corpo humano as suas manifestações clínico-patológicas são muitas vezes mais extensas que as descritas como critérios de diagnóstico essenciais para confirmara a doença.



Assim alterações neurológicas pautadas por patologia neuro vascular como Aneurismas ou disseção de artérias como as Vertebrais podem ocorrer. Uma grave manifestação neurológica denominada Impressão ou Invaginação Basilar, que resulta das lesões na Coluna Vertebral Cervical que provocam uma deslocação para baixo do encéfalo, e que faz com que este seja comprimido contra a estrutura óssea do crânio provocando cefaleias, descoordenação motora, parésias dos membros, perturbações da marcha ou oculares pode suceder. Síndromes de dor complexa regional com dor intensa, alterações da sensibilidade e da sudorese e circulação cutânea das extremidades são frequentes.

Do ponto de vista Cardiovascular podem desenvolver-se lesões das Válvulas cardíacas Aórtica e Mitral provocando disfunção cardíaca, assim como aneurismas dos Grandes Vasos.



Em face de grande parte dos doentes apresentarem Cifoescolioses graves (deformações da coluna vertebral) pode ocorrer restrição respiratória grave, facilitando infeções pulmonares recorrentes e o estabelecimento de Hipertensão na Circulação Pulmonar, o que por sua vez vai também ter repercussão cardíaca com o estabelecimento de doença cardíaca (Cor Pulmonale).

A perturbação do metabolismo ósseo leva a uma hiper-remodulação do osso, e isto leva ao aumento de excreção de Cálcio pelos Rins. Este facto pode provocar a formação de "pedras" nos rins podendo ocorrer cólicas renais.

A modificação estrutural das fibras (ricas em Colagéneo) da Pele, pode gerar fragilidade cutânea com o aparecimento de fácil escoriação e cicatrizes cutâneas extensas.

Do ponto de vista metabólico/hormonal estão descritas alterações do metabolismo da Tiroideia com elevação dos níveis hormonais e manifestações de hipertiroidismo em alguns doentes.

Alguns casos raros de hipertermia maligna dos neurolépticos, com a administração de Anestesia foram também referenciados. Alterações da Hemostase (regulação da coagulação do sangue) com alterações da agregação das plaquetas, fragilidade dos vasos capilares e consequentes fenómenos hemorrágicos podem ocorrer.

É conhecido o risco Obstétrico nas pacientes portadoras de Osteogénese Imperfeita: As dismorfias ósseas pélvicas, a desproporção Céfalo-pélvica fetal e as apresentações fetais anómalas frequentes, são geralmente indicação para a realização de Cesareanas (acresce aqui o risco anestésico acima referenciado). O risco do Feto ser possível portador da doença, deve também ser acutelado.

Como se torna óbvio do exposto, a complexidade dos quadros clínicos que a Osteogénese Imperfeita pode encerrar, justifica plenamente a intervenção de um Internista em qualquer Equipe Médica que aborde estes doentes. É o médico " Elo de ligação" e a sua abrangência na apreciação das manifestações clínicas torna-se fundamental. Em Medicina do adulto para o diagnóstico das formas com expressão tardia e seu diagnóstico diferencial, assim como na transição dos doentes pediátricos para idade mais avançada, e ainda no processo decisório da criteriosa execução do despiste familiar com uma gestão correta da execução de testes genéticos e exames complementares de diagnóstico dos potenciais casos a intervenção do internista é fundamental.

É também seu papel a colaboração na avaliação do risco dos doentes, com uma visão global das áreas cardiovascular, neurológica, renal, metabólica/hemostase, pré-operatória e colaboração com a obstetrícia.



Pautando-se a abordagem terapêutica destes pacientes por 2 áreas fundamentais: terapêutica específica: Difosfonatos, suplementos de Cálcio e Vitamina D, utilização de Hormona do Crescimento; terapêutica inespecífica (Isto é independente de ser a Osteogénese Imperfeita a sua causa): Cardiovascular, prevenção e terapêutica da infeção respiratória, correção do metabolismo e terapêutica da Dor. Ainda em intervenções mais recentes e por vezes de carácter experimental como o uso de células germinativas e transplante medular. Por outro lado apoio às terapêuticas cirúrgicas (decisões sobre anti coagulação, correção metabólica...); Interação com a Medicina Física e Reabilitação na avaliação da tolerância cardiovascular ou Pulmonar e finalmente na interação com a Psiquiatria.

Tem em todos estes aspetos o Internista um papel fundamental do tal "Elo de ligação", presidindo a sua visão global na apreciação do Doente, contribuindo claramente para a sensatez, boa gestão de recursos a aplicar e interligação entre toda a equipe clínica pluridisciplinar absolutamente necessária para a abordagem duma patologia tão complexa como a Osteogénese Imperfeita.

*Luis Brito Avô
Serviço de Medicina Interna
CHLN-Hospital Santa Maria*

LOOKING UP

UNEE, WRITTEN, AND DESIGNED BY KATHERINE KARTNOLA

LOOKING UP de Katherine Klimitas

A vida não corre bem como planeaste, ...

Katherine Klimitas é uma jovem portadora de OI tipo III. Recentemente formada e talentosa designer, escreveu recentemente um livro acerca da sua vida com OI.

Através de fotos e frases curtas Katherine usa o humor e o design como ferramentas para partilhar os seus desafios, triunfos e frustrações.

Você vai gostar da perspectiva de vida contada por esta jovem, sobretudo se lida com OI.

O livro pode ser comprados através do site da Katherine (www.kakartnola.com), por 19,95 dólares.



Dentinogénese Imperfeita

Um passo na prevenção em Saúde Oral

Introdução

A Osteogénese Imperfeita (OI) representa um grupo muito heterogéneo de defeitos genéticos do tecido conjuntivo que afectam o crescimento das articulações, afectando ou não os dentes.

Estima-se que 50% dos pacientes afectados apresenta defeitos dentários designados por Dentinogénese imperfeita (DI) evidenciando necessidades especiais de tratamento.

Os problemas orais na OI podem apresentar-se também, sob a forma de alterações esqueléticas, como mordida aberta ou má-oclusão classe III, ou ainda, alterações no desenvolvimento como impactação dentária. Formas leves de OI, podem estar associadas a DI e passarem despercebidas e dificuldades no diagnóstico de formas leves de DI podem levar à subestimação da sua frequência.

Um passo importante em Saúde Oral assenta na prevenção primária bem como no diagnóstico precoce e tratamento atempado, da DI, nestes doentes.

Objectivos

Identificar as medidas preventivas, para os cuidados de saúde oral nos doentes com OI e sem DI e nos doentes com OI e DI.

Metodologia

Pesquisa do tema em livros de referência e de artigos na base Pubmed com as seguintes palavras-chave - osteogenesis and oral health, osteogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta, special patient. A pesquisa foi limitada a datas não anteriores a 2005, dando preferência a artigos de revisão. Foram, ainda, consultadas Sociedades Científicas Internacionais de OI e foi consultado o Programa Nacional para Doenças Raras (PNDR) da DGS, 2008.



Desenvolvimento

Cuidados gerais para doentes com OI e sem DI:

1ª Consulta no dentista, aquando da erupção do 1º dente decíduo. Os dentes decíduos requerem atenção, devido aos seus aspectos funcionais e estéticos e à importância da manutenção do espaço na arcada para a erupção dos dentes definitivos, bem como o crescimento das articulações e sua conjugação maxilar. Aos 7 anos a criança deve ser observada por um ortodontista para despistar a presença de mordida aberta ou má-oclusão.

As boas práticas em saúde oral, assentam numa estratégia interventiva e vigilante dos pais e seus cuidadores de saúde, devendo-se promover estilos de vida saudáveis, o uso de escova média e pasta de dentes fluoretada, uso de fio dentário e revelador de placa bacteriana, ensino das técnicas de Higiene Oral (HO), bem como a eliminação de hábitos deletérios. As escovas eléctricas poderão ser mais efectivas que as escovas manuais, dependendo da situação específica.

Aconselha-se a escovagem dentária duas vezes ao dia, nomeadamente à noite, esta deve ser efectuada antes de dormir, para que a acção dos fluoretos possa ser efectiva durante o sono.

Existe um risco mínimo de fractura óssea articular, relacionada com os tratamentos práticos de rotina e extracções dentárias.



O uso de selantes de fissura diminui o risco de desenvolvimento de cárie dentária.

Não se desprezam contudo as consequências da intervenção terapêutica, com bifosfonatos. Por boa prática, os indivíduos devem ser seguidos na consulta de 6 em 6 meses.

Cuidados gerais para doentes com OI e com DI:

Estes doentes vão necessitar das recomendações efectuadas para os doentes com OI e sem DI. No entanto, nem todos os dentes podem ter o mesmo grau de diferenciação de DI.

A dentição decídua é mais afectada do que a dentição permanente.

Existe necessidade de uma monitorização pelo profissional de saúde oral, relativamente a fracturas dentárias e atricção e de

um controlo efectivo para prevenir abscessos e dor.

A alta actividade de cáries dos dentes afectados parece estar mais relacionada com os hábitos de higiene oral inadequados que a uma maior susceptibilidade.

Os selantes de fissura poderão constituir uma boa opção, desde que o esmalte esteja intacto.

É possível a reabilitação com coroas protéticas para proteger o complexo dentário remanescente e para melhorar a estética diminuindo o comprometimento social.

O Branqueamento dentário não é recomendado, porque a descoloração é dentinária.

Conclusões

O diagnóstico precoce e o tratamento atempado, bem como a avaliação de factores de risco em saúde oral, são práticas determinantes na qualidade de vida dos doentes com OI.

Os doentes com OI e sem DI, assim como os doentes com OI e com DI, requerem necessidades especiais de tratamento, no âmbito da Saúde Oral.

*Manso AC, Salvado F, Sanches C, Carmo J
Instituto Superior de Ciências da Saúde Egas Moniz*



2012 Topical Meeting Aspectos Psico-Sociais na OI 20 a 22 de Abril

Primeiro Anuncio
(First announcement)



FREDERICIA - DINAMARCA

A minha opinião !

Uma visão do lado de cá

Foi com imenso agrado que participei no 1º Congresso de Osteogénese Imperfeita, o primeiro realizado em Portugal e organizado APOI (Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita).

Posso dizer-vos que foram momentos de partilha muito bons e vividos com grande intensidade.

Só quem tem uma doença rara pode compreender o que significa estarmos reunidos a partilhar experiências, quer seja com os técnicos de saúde presentes, quer seja com outros doentes.

Só quem tem uma doença rara pode compreender o significado destes encontros com pessoas que passam pelas mesmas dificuldades como sejam os momentos de ansiedade, medo e incerteza perante uma fractura. É uma partilha numa linguagem comum e que de alguma forma nos reconforta ao sabermos que não estamos sozinhos nesta luta.

Durante o congresso tivemos oportunidade de contactar com médicos de várias especialidades (ortopedia, medicina interna, otorrinolaringologia, estomatologia entre outras), enfermeiros, fisioterapeutas, psicólogos, técnicos de serviço social e outros profissionais da área da saúde, sempre disponíveis para responderem às nossas dúvidas e inquietudes.



De entre os vários temas abordados, todos eles muito relevantes, destaco a importância de uma abordagem multidisciplinar e transversal, tendo como objectivo uma aprendizagem contínua e partilhada medico - paciente que permita compreender os vários aspectos da doença e conviver com ela da melhor forma.



Sabemos que há muito a fazer em torno da OI em Portugal, nomeadamente em torno da APOI. Na minha opinião os doentes devem assumir um papel activo ou mesmo proactivo, não devendo ficar fechados no seu casulo numa atitude passiva à espera que os "outros" façam, que os "outros" falem, que os "outros" decidam, enfim que os tais "outros" resolvam os seus problemas. Agora que temos finalmente criada a APOI, cabe a cada um de nós participar activamente para que a nossa associação cresça alicerçada com bases sólidas onde se cultivem valores como a solidariedade, a entre-ajuda e a participação activa nas actividades.

Durante estes dias tive oportunidade de conhecer pessoalmente doentes que só "conhecia" pela Internet e foi quase como um reencontro há muito adiado.

Lamento que alguns doentes com mobilidade reduzida não tenham podido participar devido à falta de acessibilidades nos meios de transporte.

A Festa de Encerramento foi quanto a mim um momento alto, com muitas emoções à flor da pele.

O Grupo de Teatro de Areia, a Marta e o Tiago apresentaram uma pequena peça surpresa, baseada numa interacção constante com o público, permitindo a participação de todos e a exteriorização de sentimentos como a alegria, a felicidade, a esperança...

De seguida fomos presenteados com a actuação do Coro do Clube Millenium BCP, que nos proporcionou momentos de alegria e boa disposição.

Tivemos também a oportunidade de desfrutar de um jantar convívio muito animado, onde não faltaram as flores amarelas, a cor do Dia Internacional da OI.

PARABÉNS com letra grande à APOI, à Céu Barreiros, à Céu Ramalhete, a todos os elementos da organização, ao Dr. Cassiano Neves que presidiu aos trabalhos, aos outros profissionais de saúde, aos oradores pela qualidade das comunicações apresentadas e a toda a equipa de voluntários. Só com a colaboração voluntária de todos foi possível a concretização do Iº Congresso de Osteogénese Imperfeita em Portugal que quanto a mim foi um sucesso.

Entretanto resta-nos a tal participação activa para que tudo o que foi falado não tenha sido em vão.

Espero que este Congresso tenha sido o primeiro de muitos que estão para vir nesta difícil tarefa que é desbravar os caminhos sinuosos de uma doença rara como a OI (Osteogénese Imperfeita).

Cabe à APOI esse contributo...
...mas, a **APOI SOMOS TODOS NÓS!**

Até ao próximo!

Ana Cristina A. Simão



Abordagem da Fisioterapia na Osteogénese Imperfeita

A criança com OI é extremamente frágil, quase de cristal, no que respeita ao sistema músculo-esquelético.

Os ossos fracturam-se de forma recidivante ao mínimo trauma e sem causa aparente, o que leva a criança a experienciar dor precocemente e de forma sucessiva. Como tal, estas crianças ganham frequentemente medo do movimento ao serem manuseadas e tocadas, o que pode contribuir para um atraso no desenvolvimento motor.

Considera-se, então, fundamental transformar este medo em confiança de forma a tornar o movimento possível. Porque o medo leva à inactividade e a confiança leva ao movimento, à mobilidade e a uma maior independência.

Sob este aspecto salientamos a importância de motivar a criança durante as sessões de Fisioterapia, através do brincar. É através do brincar que o Fisioterapeuta estimula o desenvolvimento psicomotor da criança incentivando esta a estar na posição de pé.



Como membro de uma equipa multidisciplinar o Fisioterapeuta está envolvido no processo de reabilitação de crianças e adultos portadores de Osteogénese Imperfeita (OI).

Este processo visa a optimização das capacidades funcionais (e sempre que possível a capacidade para a marcha com ou sem a utilização de produtos de apoio), maximizar a participação social e a integração em contexto ecológico no qual a criança ou o adulto se inserem (creche, escola, casa, instituição).

A Fisioterapia deverá iniciar-se idealmente tão precoce quanto possível e ser continuada ao longo da vida, como parte essencial do tratamento. Desde os primeiros dias de vida da criança, o Fisioterapeuta pode orientar os pais respectivamente ao manuseio, posicionamentos e transporte da criança.

A abordagem da Fisioterapia na OI tem por base uma avaliação prévia da situação clínica da criança/adulto. Posteriormente, em parceria com os pais/cuidadores/adulto, estabelecem-se objectivos de intervenção.

O plano de tratamento deve incidir em maximizar a mobilidade e a função, ou seja, aumentar a massa óssea e desenvolver a força muscular através da actividade e do exercício físico de forma a prevenir fracturas. Actualmente, no que respeita a fracturas, privilegia-se uma intervenção baseada em menor tempo de imobilização, de forma a minimizar a desmineralização óssea, e maior mobilidade activa.

Por ser um meio mais seguro e no qual o risco de fracturas é reduzido, a intervenção em meio aquático torna-se de extrema relevância. A Fisioterapia aquática é uma das terapias mais valiosas permitindo, para além de outras vantagens a experiência do movimento sem stress ósseo.



Seja em contexto clínico ou desportivo, a Fisioterapia aquática combina o efeito das propriedades da água na realização de exercícios, técnicas específicas de Fisioterapia e actividades aquáticas, sempre com fins terapêuticos, tendo como objectivo final, a melhoria das habilidades funcionais do indivíduo em terra.

Outra área de intervenção é a Fisioterapia Respiratória. Dependendo do tipo e da idade, as crianças com OI desenvolvem frequentemente deformidades progressivas da coluna e um posicionamento anormal das costelas que limita os movimentos torácicos e a expansão pulmonar.

A Fisioterapia Respiratória tem um papel fulcral na melhoria da capacidade Ventilatória, na desobstrução das vias aéreas, na melhoria da cinética diafragmática, na promoção da expansão da caixa torácica, no ensino de métodos necessários para manter uma boa higiene brônquica, de forma a prevenir infecções e na melhoria da tolerância ao esforço.

Fisioterapêutas

*Sara Malato, Sónia Bastos e Susana Sardinha
Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão*

A Fisioterapia Aquática na Osteogénese Imperfeita

Considerando a filosofia de intervenção junto do portador de Osteogénese Imperfeita (OI), uma das terapias mais valiosas é a terapia aquática, permitindo, para além de outras vantagens, a experiência do movimento sem *stress ósseo*.

Seja em contexto clínico ou desportivo, a Fisioterapia Aquática (FTA) combina o efeito das propriedades da água na realização de exercícios, técnicas específicas de fisioterapia e actividades aquáticas, sempre com fins terapêuticos, tendo como objectivo final a melhoria das habilidades funcionais do indivíduo em terra.

Esta modalidade terapêutica atua na **Promoção da saúde**, através da educação para hábitos de vida saudáveis. Como defende a Brittle Bone Society (2011), as actividades aquáticas são agradáveis e benéficas na OI em crianças e adultos. Por ser um meio acolhedor que incentiva ao movimento, proporcionando bem-estar e prazer, deve ser usado na instituição do hábito do exercício regular, tornando os portadores de OI pessoas mais fortes e mais independentes.

Prevenção das complicações

o meio aquático oferece a possibilidade do exercício de baixo impacto, que permite o ganho de força muscular e logo, ossos mais protegidos. A facilidade do treino de equilíbrio por estar amparado, o corpo que se move, e ter mais tempo para se ajustar aos desequilíbrios, é outra vantagem da FTA na prevenção de quedas e no ganho de controlo do movimento (Elnecare, R. et al; 2010).

Reabilitação de sequelas da OI

a FTA pode intervir em situações pós-cirúrgicas, na correcção postural e em situações de alteração respiratória, mas é na recuperação de fracturas, sobretudo dos membros inferiores, que a água oferece a maior vantagem terapêutica, por permitir a intervenção precoce com a carga controlada, com menos dor e maior facilidade de movimento, que convida ao movimento funcional – à prática do andar e ao treino para as actividades do dia-a-dia.

Podendo ser praticada individualmente ou em grupo, a FTA assume um papel facilitador ao convívio e interacção, junto do portador de OI, promovendo o envolvimento e a experiência de movimento num ambiente seguro, que permite o alcance do máximo potencial do indivíduo com benefícios físicos, psicológicos e sociais (Campoion, M; 2000)

Osteogénese Imperfeita I Workshop Hidroterapia



associação portuguesa de
osteogenese imperfeita

“Tu constróis a tua Saúde”

A Hidroterapia promove a independência funcional num ambiente protegido

A Hidroterapia facilita o movimento num ambiente divertido

A Hidroterapia promove o contacto social

A hidroterapia contribui para a melhoria da qualidade de vida dos seus praticantes



Orientação Terapêutica:
Sara Malato (Fisioterapeuta)
Susana Sardinha (Fisioterapeuta)
Sónia Bastos (Fisioterapeuta)
Inês Vieira (Fisioterapeuta)

18 Abril 2011

APOIOS:

**Vimos ao S.Martinho,
trouxemos um petisquinho,
e trouxemos um tostãozinho**

12 Novembro



Reza a lenda que num dia frio e tempestuoso de outono, um soldado romano, de nome Martinho, percorria o seu caminho montado no seu cavalo, quando deparou com um mendigo cheio de fome e frio. O soldado, conhecido pela sua generosidade, tirou a sua capa e com a espada cortou-a ao meio, cobrindo o mendigo com uma das partes. Mais adiante, encontrou outro pobre homem cheio de frio e ofereceu-lhe a outra metade. Sem capa, Martinho continuou a sua viagem ao frio e ao vento quando, de repente, como por milagre, o céu se abriu, afastando a tempestade. Os raios de sol começaram a aquecer a terra e o bom tempo prolongou-se por cerca de três dias. Desde essa altura, todos os anos, por volta do dia 11 de novembro, surgem esses dias de calor, a que se passou a chamar "verão de S. Martinho".

SER SOLIDÁRIO...

...é receber mais do que o que se dá!

SEJA SOLIDÁRIO, SEJA VOLUNTÁRIO

A APOI PRECISA DE SI

Ajude a fazer crescer este projecto!

Saiba como em a.p.osteogeneseimperfeita@gmail.com

Do hospital à Comunidade...

...construindo pontes!

Participar a convite da APOI, no 1º Congresso da OI, foi para nós uma honra por nos considerarem como parceiros. É uma forma de divulgarmos a AEPTOT (Associação Enfermeiros Portugueses de Ortopedia e Traumatologia) da qual fazemos parte, bem como dar visibilidade ao projecto do serviço de Ortopedia do H. D^a. Estefânia, como unidade de referência na prestação de cuidados à criança com OI.

A mesa redonda na qual participamos teve como título: "Do hospital à comunidade...Construindo pontes...", pontes essas, que têm um papel fundamental para a consciencialização profissional e social, para que os caminhos percorridos pela criança/família com OI, tenham como meta a melhoria da sua qualidade de vida.

O futuro dependerá daquilo que fizemos no presente e o presente constrói-se, unindo esforços e saberes para cuidados de saúde altamente diferenciados à criança com OI, dos quais são parte integrante as infra-estruturas, o conhecimento e as competências.

Nesta mesa redonda ouvimos brilhantes comunicações, realizadas por excelentes oradores...

O Dr. Jorge Pon, falou sobre os vários tipos de fracturas, sendo as mais frequentes do membro superior. Destacou os sinais e sintomas mais frequentes de uma fractura, bem como ressaltou o tratamento pré-hospitalar na ocorrência de uma fractura e a importância dos pais como os primeiros prestadores de cuidados.

A 2ª comunicação da mesa foi apresentada pela Enf. Anabela Namora que abordou o projecto do Serviço de Ortopedia do H.D. Estefânia, cujo objectivo é que todas as crianças com OI, referenciadas ao HDE, realizem o tratamento com Pamidronato de forma regular, contribuindo assim para uma melhor mobilidade e melhor qualidade de vida destas crianças. Sendo o Enf. o elo de ligação nesta equipa multidisciplinar, este contribui para que a hospitalização seja uma experiência positiva, criando um clima de entreajuda e empatia, tendo como meta a excelência do cuidar. Destaca-se o papel deste profissional no âmbito da educação para a saúde, dotando os pais de competências que lhes permite promover o desenvolvimento da criança em todas as vertentes, como por exemplo pegar no bebé, dar o banho, mudar a fralda, realizar exercício físico, prevenir acidentes... Torna-se necessário ajudar os pais a aprenderem a viver com a doença dos seus filhos, saber o que podem fazer, como fazê-lo, sem limitações, mas com alguns cuidados.

Esta patologia, sendo classificada como uma doença rara, que requerer conhecimentos e cuidados específicos, deverá ser efectuada em centros de especialidade, sendo o serviço de Ortopedia do H. D. Estefânia um dos centros de referência, que está munido de recursos técnicos e humanos permitindo assim dar continuidade aos cuidados diferenciados a estas crianças.

A 3ª comunicação realizada pelas Enf. Emília Queirós e Ana Silva versou a importância da reabilitação e a integração da criança com OI na comunidade.



O ensino aos pais, em que deverão maximizar a mobilidade da criança, deverá incidir sobre as actividades de vida diária da criança, (alimentação ,higiene, vestuário, brincar...).

Dar importância aos posicionamentos correctos, à colocação de ortóteses, promover o auto cuidado são intervenções facilitadoras do desenvolvimento saudável da criança com OI.

A 4ª comunicação foi da autoria da Dra. Ana Sofia, Assistente Social, que nos deu a conhecer as prestações sociais existentes, assim como as respostas sociais existentes na comunidade, como por exemplo a aquisição de ajudas técnicas gratuitas, e apoios escolares. Referiu também que é de extrema importância a existência de uma equipa multidisciplinar para uma intervenção precoce à criança com OI.

Ao terminarmos, queríamos felicitar a APOI pelo trabalho desenvolvido ao apoiar e defender os portadores de OI e suas famílias, assim como a sensibilização que tem feito na sociedade civil sobre OI.

PARABÈNS à APOI pela organização deste 1º Congresso, com temas tão pertinentes, que vão criar mais relações de parceria, entre profissionais, doentes, famílias e indústria... mais "**Alianças Inquebráveis**" porque "**despertar consciências faz a diferença**"

*Enfermeiras M Carmo Alves, Anabela Namora
Serviço de Ortopedia Pediátrica
CHLC - Hospital D. Estefânia*





OSSOS FRÁGEIS, MAS ESPÍRITO INQUEBRÁVEL

A **Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita (APOI)** é uma organização nacional, voluntária, independente e não lucrativa, que integra todos os indivíduos interessados em Osteogénese Imperfeita e que se dedica a ajudar os portadores de OI a lidarem com os problemas associados à sua doença.

A existência de uma Associação, de doentes crónicos com determinada patologia, evidencia, na maior parte das vezes, a necessidade de partilha de experiências que podem ser positivas ou negativas, de acordo com a vivência de cada uma das pessoas envolvidas

A missão desta Associação é melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afectados por OI através da informação, da consciencialização da sociedade, de acções colectivas junto aos órgãos de saúde e justiça e, também, do incentivo à pesquisa sobre a doença. Como tal os seus objectivos primários são:

- Defender e apoiar os doentes com OI;
- Divulgar o conhecimento da doença e fomentar a prevenção das suas complicações;
- Promover a assistência e a investigação médica sobre a OI;
- Alertar as autoridades de saúde e responsáveis governamentais de forma a serem tomadas as medidas necessárias de diagnóstico precoce e implementação de tratamentos;
- Contribuir para a criação de legislação do trabalho adaptada aos portadores da doença;
- Partilhar experiências e vivências entre os doentes e familiares de forma a apoiarem-se mutuamente.

ENVIAR PARA:

Rua Cooperativa aSacavenense, 23 – 1ºB
2685-005 Sacavém

OU

Email: a.p.osteogeneseimperfeita@gmail.com

www.freewebs.com/aposteogeneseimperfeita/

OSTEOGÉNESE IMPERFEITA (OI), é uma doença rara, congénita, que se caracteriza por fractura frequente de ossos, quer espontânea, quer por traumatismos mínimos e que, segundo se sabe, existe desde a mais remota antiguidade.

O nome tem origem no latim e significa *criação dos ossos imperfeita*.

Trata-se de uma patologia, ou de um grupo de formas patológicas de natureza constitutiva, caracterizada por fragilidade óssea e por um maior ou menor comprometimento de outros tecidos do tipo conjuntivo.

Apresenta-se com diferentes formas clínicas e estas têm características e prognósticos bastante heterogéneos, quer em relação aos diferentes tipos de OI, quer dentro de um mesmo tipo, o que significa que alguns doentes podem ter poucas fracturas ao longo da sua vida, enquanto outros podem chegar a ter várias centenas. A OI pode, portanto, manifestar-se na sua forma gravíssima, que causa a morte do bebé ainda dentro do útero materno, até formas muito leves, que se manifestam tardiamente, com uma pequena diminuição da resistência óssea

A maior parte dos portadores de OI está, contudo, situada entre estes os dois extremos: são, na sua infância; crianças de constituição física pequena, inteligência normal ou superior à normal muito vivas e capazes de se adaptar bastante bem às suas limitações físicas.

A Osteogénese Imperfeita tem um prognóstico muito variável, dependendo da gravidade da situação clínica de cada indivíduo. No entanto, as pessoas afectadas pelas formas mais graves podem ter sérios problemas secundários.

Boletim de Inscrição de sócio

Nome:		
Data Nascimento:		
Bilhete de identidade Nº:		
NIF:		
Morada:		
Número:	Andar:	Letra:
Código Postal:		
Telf. Casa:		
Tlm:		
Email:		
Habilitações:		
Observações:		
É portador de OI ?		
É familiar de portador de OI ?		
Outro? Qual?		
Assinatura:		