



# PLANO ESTRATÉGICO

## 2012



## O Enquadramento da Osteogénese Imperfeita (OI)

---

A Osteogénese imperfeita (OI) é uma doença rara com uma incidência abaixo de 1:20 000. As pessoas com OI e as suas famílias vivem frequentemente uma sensação de angústia, solidão e desorientação. O acesso ao diagnóstico é, por norma difícil (especialmente nas formas mais leves da doença), pois os sintomas são muito diversos. O acesso aos tratamentos é consequentemente limitado, levando a graves déficits não só na reabilitação, mas também na prevenção e promoção da saúde.

Apesar destes problemas, a maior partes dos afectados por OI têm grande capacidade de comunicação. A APOI é uma pequena organização de voluntários, mas conseguiu já obter o apoio de grandes Instituições como sejam a OIFE (Osteogénese Imperfecta Federation Europe) e a FEDRA (Federação Nacional para as Doenças Raras), mantendo-se em “rede” com organizações de OI de todo o mundo, profissionais de saúde e outros parceiros da comunidade das Doenças Raras.

Cooperação, solidariedade e responsabilidade são as palavras que melhor definem a nossa Organização, em prol da nossa saúde.

Não nos encaramos como “doentes” sofrendo de uma rara, e muitas vezes desconhecida, doença incapacitante. Em vez disso, encaramos a OI como um desafio, uma patologia que leva a uma atitudes diferente perante a vida (frequentemente muito optimista e positiva) e lutamos por manter as pessoas que defendemos o mais activas e independentes possível, promovendo a sua inclusão na sociedade como cidadãos de pleno direito.

## O que é a OI

A Osteogénese Imperfeita é uma doença rara e hereditária do tecido conjuntivo. Literalmente a expressão Osteogénese Imperfeita significa “formação de osso imperfeita”, que caracteriza o mais predominante sintoma da OI: fragilidade óssea. Sem uma causa aparente, os ossos das pessoas afectadas podem fracturar, podendo isto acontecer em qualquer idade, mesmo antes do nascimento.

## Sintomas da OI

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. Todos os tecidos conjuntivos podem estar alterados, e não apenas o do osso.

Para além das fracturas podem ocorrer outros sintomas como:

- encurvamento dos braços, pernas ou coluna (escoliose ou cifose)
- deformações do esqueleto,

- face triangular,
- baixa estatura,
- articulações laxas,
- luxações,
- hematomas fáceis,
- esclerótica (parte branca do olho) azulada,
- perda de audição,
- dentes frágeis (dentinogénese imperfeita),
- alterações nas válvulas cardíacas,
- impressão basilar (compressão dos ossos da base do crânio),
- cansaço extremo,
- transpiração excessiva,
- a OI pode levar a incapacidade física, requerendo o uso de ajudas para a marcha ou mesmo cadeira de rodas.

## Diagnóstico

A OI pode ser bastante difícil de diagnosticar. Muitos médicos não estão familiarizados com a doença e ocasionalmente suspeita-se de Síndrome da Criança Maltratada, quando na verdade a criança sofre de OI. Crianças em que o diagnóstico não é feito à nascença frequentemente sofrem uma série de fracturas altamente dolorosas até que os profissionais de saúde consigam chegar ao diagnóstico. As famílias são frequentemente confrontadas com acusações de maus-tratos já que o abuso de menores é também caracterizado por múltiplas e/ou frequentes fracturas.

## Tratamentos

O problema terapêutico da Osteogénese Imperfeita é extremamente complexo. Tentar enumerar as possibilidades e os limites terapêuticos da doença requer algumas considerações.

A patogénese da doença é praticamente desconhecida, pelo que não tem sido possível desenvolver formas terapêuticas de reversão ou eliminação do problema, em vez disso as terapias são dirigidas a controlar sintomas e evitar as complicações e devem ser consideradas de acordo com as necessidades específicas de cada doente.

Idealmente deve ser considerada uma abordagem global da doença que pode incluir: tratamento ortopédico/cirúrgico das fracturas e deformações ósseas, melhoria da audição, intervenção dentária, fisioterapia, apoio psicológico, aconselhamento genético e testes de DNA, assistência social, terapia ocupacional, aconselhamento de dietista e/ou outras terapias complementares/alternativas que promovam o alívio da dor crónica e a melhoria da qualidade de vida..

Do ponto de vista da prevenção, é essencial o controlo da evolução da osteoporose, dado que estes doentes são ainda mais vulneráveis a este problema. Durante mais de uma década, vários tipos de bifosfonatos têm sido usados com resultados aparentemente favoráveis e outros novos fármacos para esta patologia estão em fase de investigação, mas com resultados ainda muito reduzidos para se poderem fazer conclusões.

## Prognóstico

Dada a variabilidade e heterogeneidade das diversas formas clínicas dos indivíduos afectados pela doença, torna-se impossível afirmar com exactidão, ou mesmo aproximação, o prognóstico da doença.

Esta avaliação deve ser feita de forma individual, por um especialista. No entanto, por razões ainda desconhecidas, o grau de fragilidade óssea diminui após a puberdade.

## Hereditariedade

A OI é uma doença com padrão hereditário predominantemente dominante. Em muitos casos a doença não é verdadeiramente herdada, mas sim resultado de uma mutação espontânea. Nestes casos os pais não apresentam quaisquer sinais ou sintomas de OI. Esta questão pode ainda tornar-se mais complicada quando se põe a hipótese de "mosaicismos". Dada a complexidade deste assunto é aconselhável que cada indivíduo procure aconselhamento genético individual.

## Objectivos futuros

---

O que a APOI está a fazer e se propõe realizar nos próximos dois anos está dependente da sua capacidade humana e dos seus recursos financeiros.

Após cerca de 4 anos de existência em que se pretendeu afirmar a credibilidade institucional e científica da Associação, pretende-se agora iniciar uma caminhada que promova o

desenvolvimento de uma “rede” de intercambio de conhecimentos e experiências e que promova maiores contactos entre especialistas de OI, investigadores, parceiros, doentes e famílias.

Encontramo-nos, neste momento, numa fase em que o desenvolvimento destas estratégias se torna difícil com os pouquíssimos recursos que possuímos, pois dependemos exclusivamente de voluntariado exercido em regime pós-laboral. Estas pessoas têm que desenvolver as actividades da associação conjugando-as com as suas responsabilidades pessoais, familiares e profissionais e por vezes ainda lidando com as deficiências próprias da doença.

No entanto, os nossos objectivos e visão para o futuro são essenciais e entusiasmantes, pelo que a APOI tenta desenvolver o espírito de dedicação e encoraja as pessoas a serem activas e participativas criando uma visão positiva da vida e ajudando-as a contribuir para o seu próprio futuro tornando-as parceiros activos da sua saúde.

## PLANO DE ACTIVIDADES 2012

Como áreas de intervenção prioritária propomos:

### 1 - Organização Interna

- a) Desenvolver acções de estabilização financeira da APOI, através do mecenato.
- b) Aperfeiçoar o contacto informativo com os sócios, através das Assembleias-gerais, da Internet (ex. newsletter, fórum) e através de actividades lúdicas de cariz cultural (ex. visitas guiadas, jantares gastronómicos, etc.)
- c) Desenvolver esforços para encontrar uma Sede oficial que, de preferência, nos permita desenvolver actividades de apoio aos Sócios como gabinetes de consulta, espaço de fisioterapia e quartos de acolhimento para apoio às famílias que se deslocam a Lisboa para tratamentos

### 2 – Desenvolvimento de Parcerias:

- a) Continuar a desenvolver parcerias com Sociedades Científicas, por forma a estimular o interesse profissional pela OI;
- b) Manter a cooperação com a FEDRA (Federação nacional para as Doenças Raras) e com a OIFE (Osteogenesis Imperfecta Federation Europe), por forma a desenvolver estratégias e interesses comuns;
- c) Estabelecer contactos com outras Associações Congéneres, que tenham objectivos semelhantes aos da APOI, no sentido da criação de dinâmicas de troca de informação e procura de soluções comuns.
- d) Estimular a indústria a maior participação e apoio aos portadores de Osteogénese Imperfeita

### 3 – Formação e divulgação:

- a) Organizar “Sessões temáticas em Osteogénese Imperfeita”
- b) Melhorar e actualizar a página Web da APOI ([www.freewebs.com/aposteogeneseimperfeita/](http://www.freewebs.com/aposteogeneseimperfeita/))
- c) Publicar o livro “Osteogénese Imperfeita – Portfólio” \*
- d) Criar e distribuir material educacional acerca da OI;
- e) Desenvolver acções de sensibilização e divulgação sobre OI;
- f) Participar em Colóquios, Seminários, Exposições, Conferências ou outras actividades que visem a partilha de informação, com intuito de elevar o nível de intervenção cívica do maior número possível de cidadãos

### 4 – Acção Social:

- a) criar um banco de material ortopédico e ajudas técnicas para ceder aos sócios a título de empréstimo
- b) Projecto APOLar-te (banco de material ortopédico) \*

### 5 – ORÇAMENTO

ORÇAMENTO 2012	Previsão de receitas	Previsão de gastos
<b>DESPESAS</b>		
Material Escritório e informático		200,00
Despesas de Correio		50,00
Comunicações (Telefone e Internet)		200,00
Despesas de Representação (inclui viagens a reuniões no estrangeiro)		1000,00
Deslocações		500,00
Logística Assembleia Geral		50,00
Marketing e divulgação		200,00
Quotizações (OIFE, FEDRA)		230,00
Sub-total		2430,00
<b>RECEITAS</b>		
Quotização	0	
Merchandizing	500,00	
Donativos	3000,00	
Sub-total		3500,00
<b>SALDO FINAL</b>		1070,00

\*Projectos passíveis de realização APENAS se se conseguirem financiamentos e/ou donativos específicos para estas actividades