



associação portuguesa de  
osteogénese imperfeita

## Comemorando o Dia Europeu das Doenças Raras

### FEDRA papel activo na divulgação das Doenças Raras

Num evento, que decorreu no dia 9 de Fevereiro, na Fundação Calouste Gulbenkian, organizado pela FEDRA (Federação Nacional para as Doenças Raras) fez-se a apresentação pública do Conselho Científico desta Federação e apresentou-se oficialmente o “Registo Nacional de Doentes Raros”.

A esta iniciativa, que teve o Alto Patrocínio da nossa Primeira-Dama, Sra Dra Maria Cavaco Silva, juntaram-se as Associações Federadas nesta Instituição, para prestar uma homenagem sentida aos profissionais de saúde que têm sido peças fundamentais no apoio às diferentes doenças raras (quer do ponto de vista do cuidado aos doentes, quer do ponto de vista do apoio às Associações). A APOI, não podia deixar de aproveitar esta oportunidade para expressar o seu reconhecimento ao Dr Manuel Cassiano Neves.



A FEDRA foi criada em 2008 com o intuito de unir as diversas Associações de Doenças Raras que, apesar das especificidades e particularidades inerentes a cada uma das doenças que representam, acabam por lutar por objectivos comuns e sentir dificuldades semelhantes..

Actualmente, a FEDRA conta com a colaboração de 15 Associações, sendo uma delas a APOI - Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita.

Relativamente ao “Registo Nacional das Doenças Raras”, que agora se apresentou, a inexistência de informação relevante e organizada sobre as patologias raras e os seus doentes suscitou a elaboração deste projecto. Segundo o Prof Vaz Carneiro, Coordenador desta acção, o estudo fornecerá ao Serviço Nacional de Saúde um registo nacional demográfico e clínico das patologias raras, para uma correcta análise dos doentes.

A necessidade de saber o impacto do diagnóstico precoce e a resposta ao tratamento são as grandes premissas do projecto. O estudo permitirá conhecer as consequências físicas, psíquicas e económicas causadas pelas patologias raras e determinar como os doentes são tratados e diagnosticados. Em Portugal, estima-se que existam cerca de 800 mil doentes raros e 7000 a 8000 patologias diferentes, o que torna as doenças raras um problema de saúde pública.



*Este ano  
É publicado o  
Volume II  
Do Livro  
“Doenças Raras  
De A a Z”*

A APOI é amiga do “Rare Disease Day”



**Rare Disease Day**  
28 February 2010

[www.rare diseaseday.org](http://www.rare diseaseday.org)



associação portuguesa de  
osteogenese imperfeita

# Comemorando o Dia Europeu das Doenças Raras

## A Homenagem da APOI

### Dr Manuel Cassiano Neves

O apoio à "diferença" e o estigma causado nas "pessoas diferentes" (quase sempre raras) são um problema social grave que se reflete a todos os níveis da vida destas pessoas/famílias.

Os cuidados de saúde, infelizmente, não são exceção... tratar o "raro" é um desafio e implica uma luta e um esforço acima daquilo que são as tarefas diárias comuns a que os Profissionais estão sujeitos. Esta visão "diferente" dos cuidados ao doente, nem sempre é compreendida pelos profissionais e, como tal, nem sempre estes estão disponíveis para dedicar tempo e investimento para cuidar de "apenas um doente".



Nesse sentido, aqueles que se dedicam a estas causas têm, no nosso entender, um valor precioso... São, de certa forma, também eles "**Raros**", pelo seu apoio e entrega incondicional, quer no desenvolvimento do conhecimento científico da doença, quer na melhoria dos cuidados aos doentes (que obviamente se reflecte na melhoria da sua qualidade de vida), quer ainda no apoio social à doença, através do apoio às Associações (que se reflecte na melhoria da inserção escolar e social destas pessoas diferentes).

... Para nós, o Dr Cassiano tem sido tudo isto!!!

Médico, pioneiro nos tratamentos farmacológicos com pamidronato aos meninos com OI e nos encavilhamentos cirurgicos com cavilhas telescópicas... mas acima de tudo MUITO AMIGO, sendo um dos maiores incentivadores na criação da APOI e trabalhando com a Associação em prol dos doentes, estando sempre disponível.

PARA SEMPRE, O NOSSO BEM-HAJA!

## O QUE VAI FAZER PARA COMEMORAR O DIA EUROPEU DAS DOENÇAS RARAS?

Participe tornando-se Amigo do Dia das Doenças Raras. Inscreva-se hoje!  
Pode encontrar tudo o que necessita de saber acerca do Dia das Doenças Raras em:  
[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

A APOI é amiga do "Rare Disease Day"



Rare Disease Day  
28 February 2010

[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)