

Congress *OI* in 2016

Latest Developments in Osteogenesis Imperfecta

October, 6th to 8th

Lisbon, Portugal

Aula Magna
FACULDADE MEDICINA LISBOA



www.oi2016.webs.com

RELATÓRIO DE PROJETO

UN breakable Alliance



1. INTRODUÇÃO E PERTINÊNCIA DO PROJECTO

A Osteogénese Imperfeita (OI) é uma doença congénita, que se caracteriza maioritariamente por fractura frequente dos ossos, quer espontânea, quer por traumatismos mínimos e que, segundo se sabe, existe desde a mais remota antiguidade. Por este motivo é também conhecida por “doença dos ossos frágeis ou de vidro”.

A patologia apresenta-se em 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 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 do bebé ainda dentro do útero materno ou com poucas semanas de vida.

A Osteogénese Imperfeita é, também, considerada uma doença rara.

A incidência é estimada em 1:10.000 a 15.000. Esta estimativa peca por defeito, já que as formas leves da doença, como já foi dito, muito frequentemente não são diagnosticadas. Se tivermos em conta esta estimativa, poderíamos esperar encontrar cerca de 660 portadores da doença em Portugal, mas actualmente não existe nenhum Registo Nacional de OI e por isso não há dados concretos.

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. A este facto acresce a dificuldade dos próprios profissionais de saúde em lidarem com a patologia, frequentemente desconhecida pela sua raridade.

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, quer a nível nacional, quer na Europa, trazendo para a ribalta questões estratégicas subjacentes à comunidade das Doenças Raras como sejam: os Centros Especializados e as Redes Europeias de Referência, a investigação e os tratamentos, a informação e os serviços especializados.

Torna-se, portanto, por demais evidente a necessidade emergente de iniciar medidas que vão ao encontro das directivas do Plano Nacional de Saúde, tendo as Associações de Doentes e as Sociedades Científicas um papel fundamental para a sensibilização dos seus associados e da sociedade em geral para estas temáticas.

Neste sentido, conscientes da sua responsabilidade social e científica, a Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita e vários outros parceiros sociais têm realizado um trabalho conjunto de reconhecimento do panorama nacional relativamente a esta patologia.

Das lacunas diagnosticadas, salientam-se aquelas que nos parecem ter maior repercussão na promoção da saúde e na qualidade de vida destes doentes:

- a falta de informação na comunidade científica (nas mais diversas especialidades médicas envolvidas e também nos profissionais de enfermagem e das tecnologias da saúde), levando à falta de referência para centros com experiência, a atitudes inadequadas

na manipulação dos doentes e a dificuldades no acesso a novas formas de tratamento e reabilitação;

- a falta de apoio sócio-económico que permita melhor acesso a medicamentos, ajudas técnicas e promoção de medidas preventivas do agravamento da doença;

- a falta de conhecimento por parte da sociedade civil que frequentemente estigmatiza os portadores da doença, quer através da discriminação daqueles que possuem deficiências físicas marcadas, nas formas mais graves da doença, quer através da incompreensão das ausências para consultas e tratamentos naqueles que, por apresentarem formas clínicas mais leves, não evidenciam uma aparência tão desfavorável.

O projecto que se apresenta neste documento, surge como uma medida que pretende minimizar os efeitos nefastos destas lacunas, pela força da sua qualidade e das metodologias utilizadas.

2. ORGANIZAÇÃO

2.1 Organizadores e Parceiros

O projecto Aliança Inquebrável foi organizado pela Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita – APOI, sendo as várias actividades desenvolvidas em parceria com outras instituições como sejam:

- Fundación AHUCE;
- Faculdade de Medicina de Lisboa;
- Osteogenesis Imperfecta Federation Europe;
- International Osteoporosis Foundation



2.2 Voluntários

O Projeto Aliança Inquebrável foi implementado com recurso a voluntariado, quer no que diz respeito à sua organização, quer no que diz respeito à implementação e organização logística local.

2.3 Patrocínio Científico

Foram várias as instituições e sociedades científicas idóneas, que abraçaram este projecto e deram seu apoio científico, nomeadamente:

- Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa;
- Faculdade de Psicologia da Universidade de Lisboa;
- Escola Superior de Tecnologias da Saúde de Lisboa;
- Universidade Complutense de Madrid;
- Osteogenesis Imperfecta Federation Europe;
- Osteogenesis Imperfecta Foundation;
- Foundation Care4 Brittle Bones;
- International Osteoporosis Foundation;
- Sociedade Portuguesa de Ortopedia e Traumatologia;
- Sociedade Portuguesa de Ortopedia Pediátrica;
- Sociedade Portuguesa de Reumatologia;
- Sociedade Portuguesa de Doenças Osteo Metabólicas;
- Sociedade Portuguesa de Genética Humana;
- e o Hospital Universitário de Getafe.



2.4 – Objetivos

Este projecto teve como objetivo principal promover a melhoria da qualidade de vida dos portadores de OI através:

- da actualização de conhecimentos científicos;
- do estímulo à comunidade médica;
- da dinamização de redes de trabalho nacionais e internacionais de conhecimento e investigação;
- da educação para a saúde de doentes e famílias;
- e da sensibilização da sociedade civil.

2.5 – Título

A escolha do título “Aliança Inquebrável” teve a sua origem no conceito inicial de promover a partilha, a união e a cooperação entre os vários agentes envolvidos, como uma forma de aliar e manter uma verdadeira “INquebrável” para conseguir atingir os objectivos a que nos propomos

2.6 - Atividades do projecto, datas e localização e participantes

Este projecto incluiu a realização de várias actividades, onde participaram profissionais de saúde directa ou indirectamente envolvidos na patologia em causa, representantes das associações de doentes, portadores de OI e famílias e estudantes do ensino graduado das várias áreas da saúde:

6 outubro – Reunião “Skeletal Rare Diseases Coalition of Supporting Partners Meeting”,

Local- Sana Metropolitan Hotel, em Lisboa,

Organizado em parceria com a IOF (International Osteoporosis Foundation) e envolvendo várias organizações nacionais e internacionais representantes de doenças fragilizantes do esqueleto (não apenas OI), para criação de rede internacional de cooperação e desenvolvimento de estratégias e investigação na área das doenças raras do esqueleto (anexa-se relatório de reunião).

- 13:00 **Welcome**
 Introductions
 IOF SRD Strategy
- 13:30 **What’s happening in the field**
- Success & challenges: OI Foundation USA
 - Success & challenges: OIFE
 - Research & Fundraising: Care4 Brittle Bones
 - Collaborating with other SRD groups : BBS
 - European Reference Networks ERNs)
 - Potential role of SRD coalition for developing and testing therapies.
- 14:30 Discussion
- 15:00 **Coalition Objectives**
- Education in SRDs
 - Raising awareness – why we must differentiate the diseases
 - Research opportunities
 - Advocacy : *What works*
- 16:15 **Where to from here?**
- Establishing a global SRD network
 - Developing an EU action plan for SRDs
- 17:15 **Close**



6 de outubro – Curso Pré Congresso “OI Basics”

Local – Aula Magna da Faculdade de Medicina de Lisboa,

Participantes – 102 pessoas

Integrado no Congresso Científico Internacional “OI in 2016” e organizado pela APOI com o objectivo de fazer uma introdução básica à Osteogénese Imperfeita, para uma melhor integração de conhecimentos para os participantes menos familiarizados com a patologia. Este Curso, teve também como objectivo promover a partilha de conhecimentos e a dinamização de redes de trabalho entre os especialistas portugueses uma vez que todos os palestrantes convidados foram especialistas nacionais, com experiência em osteogénese imperfeita, de vários pontos do País. Este Curso teve um sucesso acima das expectativas, uma vez que apesar da língua falada ser o português, a presença de participantes estrangeiros foi tal que acabou por promover a discussão e troca de experiências também com profissionais de outros centros clínicos estrangeiros.

PROGRAMA

12h00 - Registration

14h00 - Welcome and reception - Dr Fátima Godinho,

14h30 - Introduction to Osteogenesis Imperfecta - Dr Anabela Bandeira

15h00 - Classification and Genetic Diagnosis - Dr Patrícia Almeida Dias

15h30 - The Impact of Diagnoses on Families - Prof Margarida Custódio dos Santos

16h00 - Coffee break

16h30 - Medical Treatments of OI - Dr Paula Garcia

17h00 - Surgical Treatments of OI - Dr João Campagnolo

17h30 - Clinical Case Studies - Dr Fátima Godinho



importância das suas actividades e do seu papel como parceiros ativos na promoção da investigação a nível internacional.

October 7th

09h00 - Session I - powered by APOI:

Diagnostic Approaches and Pharmacological Therapy

Moderator - Dr Paula Garcia

Diagnostic approaches for OI - Prof Francis Glorieux

Osteogenesis imperfecta in children : An extensive institutional experience - Dr Belén Sagastizabal

Cardelus

Imaging in OI - What is New? - Dr Amaka Offiah

10H30 - coffee break

11h00 - Session II - powered by the OIF

Beyond fractures

Moderator - Dr Fátima Godinho

Ocular Impact in Osteogenesis Imperfecta - Dr Elena Sevillano

Oral findings in children with OI. Dental implications of treatment with bisphosphonates -Dr M. Joaquín de

Nova García

Osteogenesis Imperfecta and hearing loss. The new approach after biphosphonates - Dr Ricardo Sanz

12h30 - Opening Ceremony

Fundación AHUCE - Mr Gerardo Muñoz Fernández (Fundación AHUCE's President)

APOI - Mrs M. Cêu Barreiros (APOI's President)

13h00 - lunch

14h30 - Session III - powered by Care4BB Foundation:

New Projects and Developments in Osteogenesis Imperfecta

Moderator - Dr Patrícia Dias

PainLess - the Youngest Take Control - Prof Luísa Barros

3D Morphometrics of Breathing Kinematics and its Potential Implications for Respiratory Issues in OI

Dr Markus Bastir

Stem-Cells: Application to the Treatment of Osteogenesis Imperfecta - Dr Clara I. Rodriguez

15h30 - Coffee break

16h00 - Session IV - powered by the OIFE:

International Networks and Cooperation in Osteogenesis Imperfecta

Moderator - Ms Ute Wallentin

European Reference Networks - the patients organizations perspective - Ms Ingunn Westerheim

European Reference Networks - the professionals perspective - Prof Nicholas Bishop

International cooperation in Osteogenesis Imperfecta: the OI Network - Mrs Maria Barbero

17h00 - Free Communications

Moderator - Dr Manuel Cassiano Neves

October 8th

09h00 - Session V - powered by Fundación AHUCE:

Orthopaedic Surgery, Physical Therapy and other Challenges

Moderator - Dr Carolina Escalda,

Management of Spinal Conditions in Osteogenesis Imperfecta - Dr Suken A. Shah

New Techniques in Orthopaedic Surgery - Dr Ana Bueno Sanchez

Physiotherapy Concepts in Osteogenesis Imperfecta - Pht Miguel Rodriguez Molina

10h30 - coffee break

11h00 - Honorary Lecture

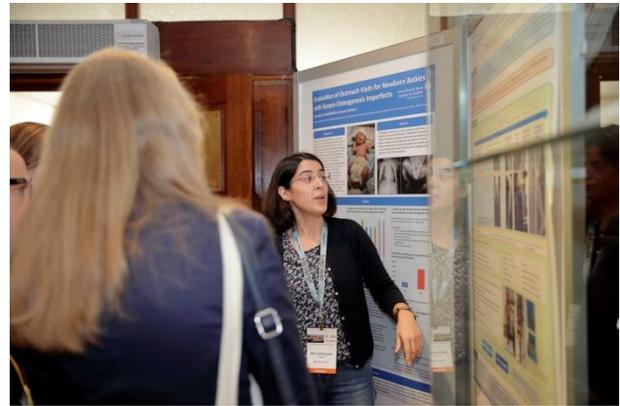
Moderator - Dr Manuel Cassiano Neves

New Pharmaceutical Treatments - Prof Francis Glorieux

12h00 - Closing Session

On Behalf of the Scientific Committee of APOI - Dr Manuel Cassiano Neves

On Behalf of the Scientific Committee of Fundación AHUCE - Dra Ana Bueno Sanchez





9 e 10 de outubro – Reunião anual de Delegados da OIFE

Local – NOVOTEL Lisboa

Organizada em parceria com a OIFE, esta reunião pretendeu juntar em Lisboa delegados de associações nacionais de OI de toda a europa, para discutir assuntos relacionados com a dinâmica interna da organização e para desenvolver estratégias de cooperação e actividades internacionais que permitam o crescimento da rede de comunicação e cooperação das associações de OI a nível internacional. Destaca-se o papel importantíssimo que Portugal tem tido nesta organização, tendo assento nos Corpos Gerentes desde 2010 com o cargo de Tesoureiro do Conselho Executivo da Federação.



16 de outubro - Encontro de portadores com OI e famílias

Local - Hotel Sana Metropolitan, em Lisboa

Organizado pela APOI, este encontro sob o tema “SABER+, OI em 2016”, pretendeu apresentar aos associados, as últimas novidades apresentadas durante o Congresso Científico Internacional e as comunicações que mais se destacaram neste evento, dando lugar ao esclarecimento de dúvidas e questões com o apoio do corpo clínico da APOI

Participaram nas várias actividades acima referidas, profissionais de saúde directa ou indirectamente envolvidos na patologia em causa, representantes das associações de doentes, portadores de OI; estudantes das áreas da saúde.

PROGRAMA

09h30 - Receção e boas vindas

10h00 - Saber +, sobre a situação actual das Redes de Referência Europeias
M Céu Barreiros

10h30 - Saber +, sobre os novos projectos em desenvolvimento na OI
Dra Patricia Dias

11h00 - intervalo para café

11h30 - Saber +, sobre aspectos psicossociais na OI
Profª Margarida Custódio dos Santos

12h00 - Saber +, sobre os novos desafios da terapêutica farmacológica na OI
Dra Fátima Godinho



3. Resultados

Os resultados deste projecto foram extremamente positivos.

Foi um projecto memorável pela quantidade de profissionais da área que abrangeu e pelos temas abordados de reconhecida importância científica.

Estabeleceram-se laços fundamentais para todos os países envolvidos, entre os vários profissionais e participantes em geral, de inestimável importância para o avanço científico nesta área.

Ressalva-se que pela forte participação, divulgação e dinamização do projecto a nível internacional, foi frequentemente utilizada a expressão “UNbreakable Alliance” para uma melhor percepção dos objectivos do projecto.

Os resultados ultrapassaram positivamente todas as nossas expectativas iniciais e consideramo-los a vários níveis, sendo que todos contribuem para o objectivo final de promover a melhoria da qualidade de vida das pessoas com OI. Assim sendo, acreditamos que o projecto terá um impacto positivo muito grande nas pessoas com OI uma vez que, or um lado se incentivou a melhoria do conhecimento médico e se desenvolveu o estímulo à investigação e cooperação internacional, e por outro se desenvolveram encontros entre organizações de várias doenças raras do esqueleto que permitiram desenvolver acções de cooperação para a melhoria da saúde dos doentes, se estimulou o conceito de “patient empowerment” e se promoveu a educação para a saúde de portadores de OI.

Apesar deste projecto não prevêr um impacto directo na sociedade civil, espera-se que os benefícios directos para os portadores da doença e para os profissionais de saúde possa trazer um impacto indirecto positivo na sociedade como sendo uma melhoria da integração escolar, laboral e social com consequente diminuição do absentismo por doença, do estigma social e de outros factores (psicológicos) que contribuem para inadaptação da pessoa com deficiência na sociedade.

4 . Patrocinadores e apoiantes

Agradecemos a todos os patrocinadores que tornaram este evento possível bem como os voluntários e os mecenas deste projecto, uma vez que a dimensão e a proporção que tomou, obrigaram a uma organização e logística muito acima do esperado, só tendo sido possível executar o projecto com os apoios e participações recebidos.

Organizers



UNbreakable Alliance

Partners



Scientific Support



Sponsors



5 . Agradecimentos especial

A APOI orgulha-se do trabalho desenvolvido pela sua equipa fantástica de voluntários que abraçam esta causa percorrendo um caminho árduo, cheio de espinhos, mas que perante todas as adversidades não baixam os braços, não desistem e continuam a fazer sempre mais e melhor.

Por todo o carinho, dedicação e amor incondicional que revelam diariamente agradecemos profundamente, a APOI não existiria sem o vosso esforço.

Os nossos voluntários são o maior ELO nesta Aliança Inquebrável

Bem hajam!

6. Contactos:

geral@apoi.pt

comunicacao@apoi.pt

www.apoi.pt

