



associação portuguesa de
osteogenese imperfeita

**PLANO ATIVIDADES E
ORÇAMENTO**

2020

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 deficits não só na reabilitação, mas também na prevenção e promoção da saúde.

Apesar destes problemas, a maior partes dos afetados 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 atitude diferente perante a vida (frequentemente otimista e positiva) e lutamos por manter as pessoas que defendemos o mais ativas 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 afetadas podem fraturar, 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 heterogêneos, quer em relação aos diferentes tipos de OI, quer dentro de um mesmo tipo, o que significa que alguns doentes podem ter poucas fraturas 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 fraturas 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 fraturas 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 fraturas.

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 ainda muito 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 os 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 fraturas 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 afetados 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 “mosaicismo”. Dada a complexidade deste assunto é aconselhável que cada indivíduo procure aconselhamento genético individual.

Objetivos futuros

Continuando a desenvolver uma linha de ação semelhante aquela que até aqui se tem vindo a seguir, a APOI pretende continuar a promover a divulgação da doença e a estimular o interesse de profissionais por forma a desenvolver uma “rede” de intercâmbio e experiência e sobretudo uma rede para a referenciação dos nossos doentes. A investigação científica em osteogénese imperfeita têm tido um desenvolvimento particular, sendo a APOI parceira e parte ativa em vários trabalhos de investigação.

Ressalva-se que a implementação do Plano de Ação para o próximo ano está em muito dependente da capacidade humana e financeira dos novos Órgãos Sociais.

Importa também lembrar que as atividades da APOI se têm concretizado até aqui, com recurso a trabalho exclusivamente de voluntariado, exercido em regime pós laboral, pelo que os nossos voluntários têm que desenvolver as atividades da associação conjugando-as com as suas responsabilidades pessoais, familiares e profissionais e por vezes ainda lidando com as dificuldades inerentes à própria doença.

Nos últimos anos a APOI tem levado a cabo campanhas de divulgação a nível nacional, e atividades de grande impacto e visibilidade a nível internacional. Espera-se que o carinho e interesse até aqui sentido em todos os locais onde a APOI tem desenvolvido atividades se continue a verificar por força a dar força e otimismo à nova equipa que entrará em funções, pois serão certamente fundamentais para manter o seu otimismo e dedicação.

PLANO DE AÇÃO PARA 2020

Como áreas de intervenção prioritária propomos:

Âmbito	Projeto	Objetivo
Ação Social , destinada a apoiar todos os doentes com OSTEOGÉNESE IMPERFEITA, e seus familiares, sobretudo na sua integração social e comunitária	“Projecto APOlar-te”;	Melhorar a inclusão através da mais rápida reabilitação;
	Projeto “Atreve-te a viver” ;	Apoiar projetos de associados que visem corroborar os objetivos e missão da APOI, dentro das possibilidades financeiras e humanas da APOI e desenvolver atividade que promovam a capacitação, a integração e a independência.
	Aperfeiçoar o contacto participativo dos sócios,	Estimular o voluntariado, o associativismo e a participação em projetos
Ação Médica , orientada para a promoção e proteção da saúde dos doentes com OSTEOGÉNESE IMPERFEITA, nomeadamente através de cuidados de medicina preventiva, curativa e de reabilitação	“Projecto Consultadoria”	Permitir que os portadores de OI possam ter acesso a consultas de orientação e segunda opinião
	Estimular interesse dos profissionais de saúde e desenvolver ações que permitam melhorar o conhecimento médico da OI no nosso País	Melhorar a rede de referência nacional de médicos com conhecimentos atualizados em O.I.
	Projeto “Saber+”	Promover ações de literacia em Saúde, permitindo que os portadores de OI possam ser agentes ativos da promoção da sua saúde. Publicação de livro de sócia
Ação de Divulgação e Sensibilização , com função de alertar o público em geral para o que é a OSTEOGÉNESE IMPERFEITA e para a prevenção das suas complicações	Atualizar a página Web da APOI (www.apoi.pt)	Desenvolver campanhas de sensibilização e divulgação sobre OI;
	dinamizar a APOI e a O.I. nas redes sociais	
	estimular a comunicação social acerca da patologia	
	Continuar a promover o Dia Internacional da OI	
Ação de Colaboração , com todas as Entidades designadamente Segurança	Projeto “Informar para melhorar”	Desenvolver ações de estabilização financeira da APOI,
	Estabelecer contactos com Instituições e empresas que tenham como objetivo o apoio a associações de doentes, no sentido da	

Social, Reabilitação, Saúde, e Educação, no sentido de obter os apoios considerados adequados e necessários aos doentes com OSTEOGÉNESE IMPERFEITA	criação de dinâmicas de troca de informação e procura de soluções e implementação de políticas de responsabilidade social;	Promover informação sobre a patologia junto dos Órgãos da Tutela
Ação de Cooperação , com Associações e Sociedades congéneres Nacionais e Estrangeiras, obtendo e trocando informações científicas	Continuar a desenvolver parcerias com Sociedades Científicas e Associações congéneres	promoção da investigação a nível nacional e internacional e desenvolvimento de parcerias com objetivo de melhorar o apoio aos portadores de O.I.;
	Participar em Colóquios, Seminários, Exposições, Conferências ou outras actividades que visem a aprendizagem e partilha de informação – Projeto “Aprender para Fazer”	Atualização de conhecimentos técnico científicos. Participação no Congresso Científico Internacional OI2020
Ação de Investigação , promovendo estudos através de um CONSELHO CIENTÍFICO	Cooperar e desenvolver trabalhos de investigação nacionais e internacionais	
Organização Interna	Dinamizar o espaço da Sede oficial com actividades que nos permitam melhorar o apoio aos Sócios, desde que se consiga a autossustentabilidade da Sede;	
	Projeto “Aprender para Fazer”	Melhorar a formação dos órgãos dirigentes e Conselho Científico nas áreas do empreendedorismo, responsabilidade social, organização e gestão de IPSS’s e na área científica
	Desenvolver ações de estabilização financeira da APOI, através do mecenato e campanhas de angariação de fundos	Melhorar a situação financeira da Instituição

PROPOSTA DE ORÇAMENTO PARA 2020

	Entradas	Saídas
Total de receitas previstas		10 700,00€
Total estimado com despesas		9 508,68€
Diferença prevista		1 191,32 €

Previsão de receitas em 2020		
Receitas regulares		
Quotas	1 500,00	
merchandizing	500,00	
Donativos gerais	1 000,00	
Donativo AT (consignação do IRS)	4 000,00	
DONATIVOS PARA PROJETOS ESPECIFICOS *		
Projeto "Aprender para fazer"	1 000,00	
Projeto "Saber+"	500,00	
Projeto APOLar-te	200,00	
Projeto "Aatreve-te a VIVER"	1 500,00	
Projetos de apoio à investigação	500	
Total de receitas previstas		10 700,00

Previsão de gastos para 2020	
Despesas regulares	
Custo mercad. vendidas e consumidas	300,00
Honorários	1 000,00
Publicidade e propaganda (serviços)	0,00
Formação	100,00
Serviços bancários	50,00
Ferramentas e utensílios de desgaste rápido	50,00
Material de escritório	200,00
Material publicitário e divulgação (materiais)	50,00
Artigos para oferta	20,00
Deslocações e estadas	300,00
Portagens e estacionamento	150,00
Deslocações em viatura própria	600,00
Despesas de correio	30,00
Telefones/telemóveis	200,00
Internet	120,00
Contencioso e notariado	15,00
Despesas de representação	500,00
Participação em atividades externas	100,00
Gastos de depreciação e amortização	500,00
Quotizações	300,00
Renda das lojas	718,68
Eletricidade	240,00
Água	180,00
Seguro da sede	85,00
PROJETOS ESPECIFICOS *	
Projeto "Aprender para fazer"	1 000,00
Projeto "Saber+"	500,00
Projeto APOlar-te	200,00
Projeto "Atreve-te a VIVER"	1 500,00
Projetos de apoio à investigação	500,00
Total estimado com despesas	9 508,68 €

*os projetos apresentados só são passíveis de ser realizados se tiverem financiamento próprio