

OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

M Céu Barreiros

Saber+, com a APOI

Alterações Cardíacas na O. I.



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

Osteogénese Imperfeita

Os...

Osteo...

Osteogenese...

Osteogenese Imperfeita

OI

Doença dos ossos de vidro ou de cristal

Doença dos ossos frágeis



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 1:

- A Osteogénese Imperfeita é:
 - Uma doença rara
 - Uma doença frequente
 - Uma doença infantil



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 1:

- A Osteogénese Imperfeita é:
 - Uma doença rara
 - Uma doença frequente
 - Uma doença infantil



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

OI, doença RARA

dizem-se RARAS quando afectam 5 em 10 000 pessoas

(Decisão 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho de 29-04-1999)

Saber+, com a APOI

Alterações Cardíacas na O. I.



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

A **incidência** é estimada em **1:10.000 a 15.000**

0.008% da população mundial é afectada por OI (meio milhão de pessoas)

Portugal

é provável que existam pelo menos **600** doentes

mas

diagnosticados e em tratamento apenas cerca de 200



REGISTO NACIONAL DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

Saber+, com a APOI

Alterações Cardíacas na O. I.



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 2:

- A Osteogénese Imperfeita afeta mais:
 - Os homens
 - As mulheres
 - É igual em ambos os sexos



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 2:

- A Osteogénese Imperfeita afeta mais:
 - Os homens
 - As mulheres
 - É igual em ambos os sexos



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

Incidência

Homens e mulheres

Todos os grupos étnicos e raciais



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 3:

- Qual é o caso mais antigo de Osteogénese Imperfeita que se conhece:
 - De um egípcio
 - De um romano
 - De um português



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 3:

- Qual é o caso mais antigo de Osteogénese Imperfeita que se conhece:
 - De um egípcio
 - De um romano
 - De um português



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

Caso mais antigo
(British Museum, Londres)

esqueleto mumificado de uma criança do
antigo Egipto - 850 ac





OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 4:

- Diagnosticar a Osteogénese imperfeita geralmente é:
 - Muito fácil
 - Muito difícil
 - nem fácil, nem difícil



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 4:

- Diagnosticar a Osteogénese imperfeita geralmente é:
 - Muito fácil
 - **Muito difícil**
 - nem fácil, nem difícil



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

Diagnóstico difícil

- ✓ desconhecimento da doença pelos profissionais de saúde
- ✓ incapacidade de reconhecer a situação grave
- ✓ grande variabilidade dos achados clínicos
- ✓ falta de acesso a alguns meios de diagnóstico específicos



FALTA de CENTROS de REFERÊNCIA



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 5:

➤ Aponte 3 sintomas da Osteogénese Imperfeita



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

grande variabilidade clínica

- ✓ **FRATURAS FREQUENTES (“patológicas”)**
- ✓ **Deformidades ósseas progressivas**
- ✓ Baixa estatura
- ✓ Escleróticas azuis
- ✓ *hiperlaxidão articular*
- ✓ *Dentinogénese imperfeita*
- ✓ Surdez progressiva
- ✓ Fragilidade capilar
- ✓ sudorese abundante
- ✓ ...





OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

✓ Doença hereditária do tecido conjuntivo

- ✓ é um tecido de conexão.
- ✓ Composto por grande quantidade de matriz extracelular, células e fibras
- ✓ Principais funções são fornecer sustentação e preencher espaços entre os tecidos, além de nutri-los

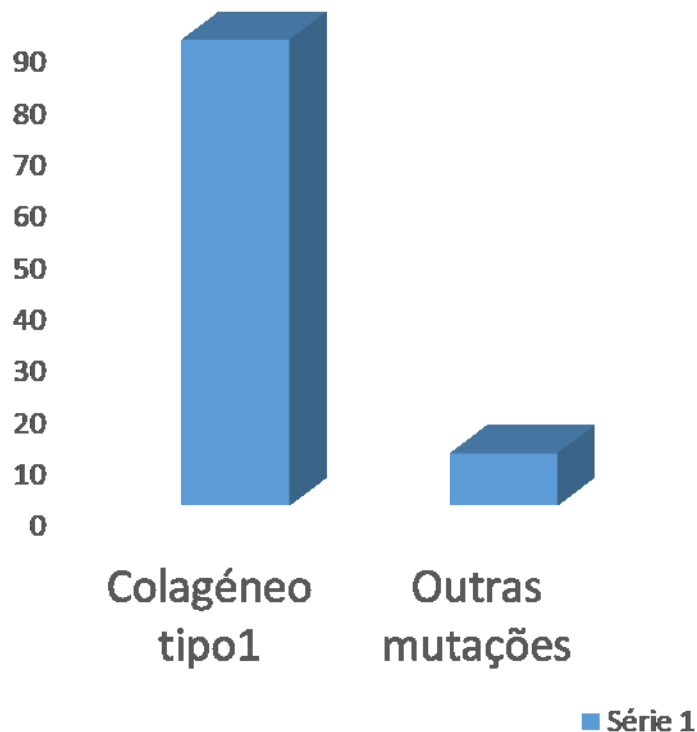




OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

Mutações Genéticas na OI



90% dos casos



Mutações do
Colagéneo tipo I



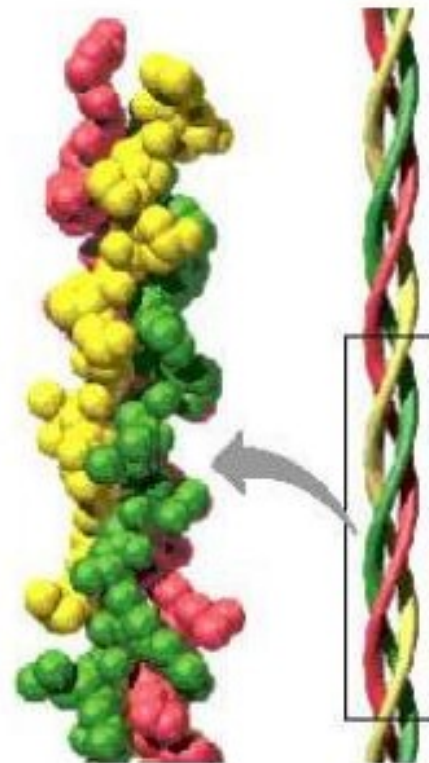
OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

Colagéneo

Proteína que fornece

- Estrutura e resistência
- Elasticidade
- Presente em todos os tecidos





OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 6:

- O colagénio também existe no coração?
- SIM
- NÃO
- Só em algumas pessoas



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 6:

- O colagénio também existe no coração?
- SIM
- NÃO
- Só em algumas pessoas



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS



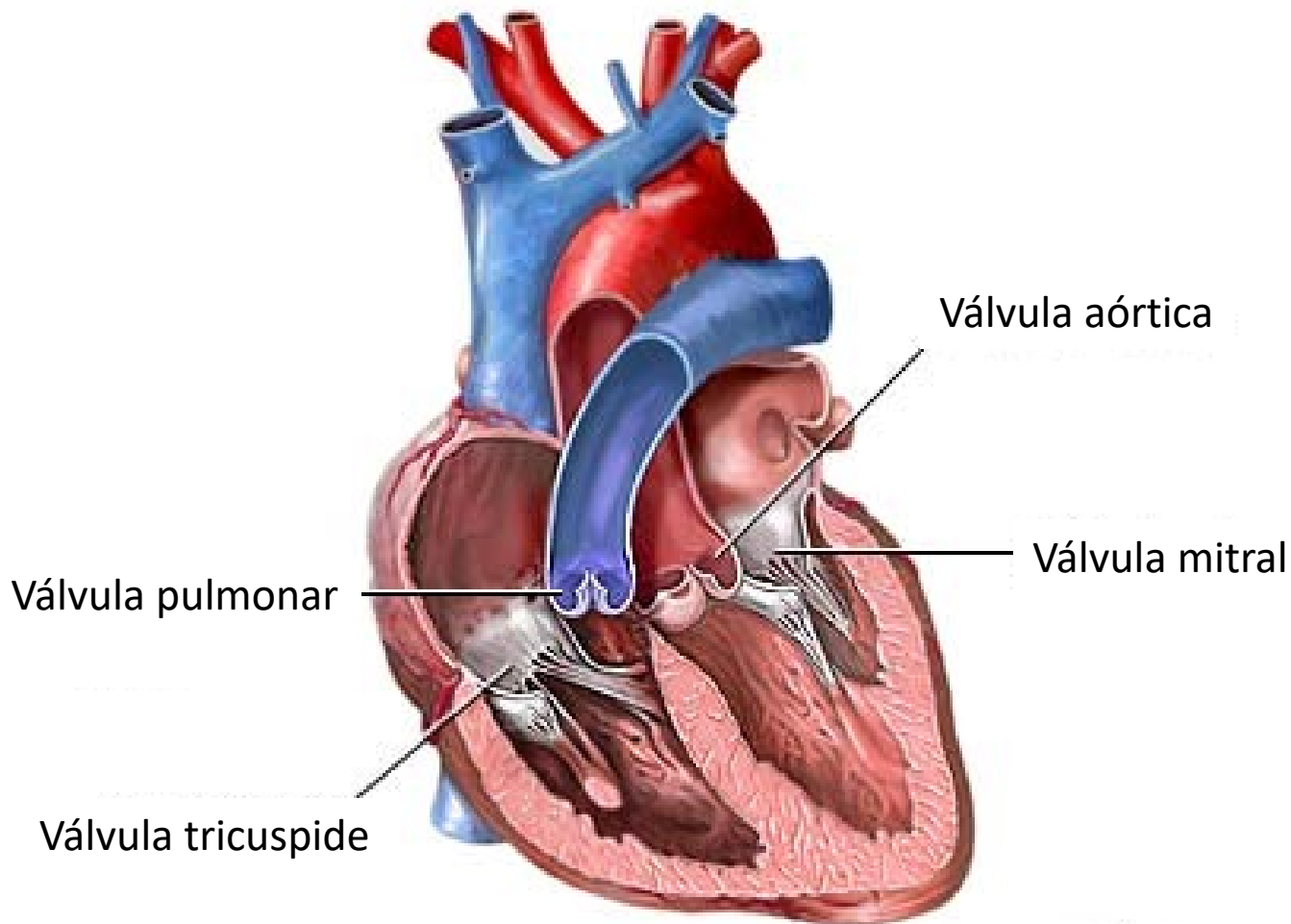
Saber+, com a APOI

Alterações Cardíacas na O. I.



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS





OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 7:

- Será que as alterações do colagénio tipo 1 também afetam o coração??
 - SIM
 - NÃO
 - Só em algumas pessoas



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

DESAFIO 7:

- Será que as alterações do colagénio tipo 1 também afetam o coração??
 - SIM
 - NÃO
 - Só em algumas pessoas



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS



Saber+, com a APOI

Alterações Cardíacas na O. I.



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

- Não esquecer:

- As pessoas com OI também podem ser afetadas por outras doenças como o resto da população
- As doenças cardiovasculares são a maior causa de morte



Importante corrigir fatores de risco



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

As alterações cardíacas na OI são raras

mas, alguns estudos apontam para:

- Maior incidência de alterações nas válvulas esquerdas
- Alterações da estrutura dos grandes vasos
- Insuficiência cardíaca
- Aparecimento de arritmias (auriculares)



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

COMO SABER MAIS...

... COMO PROTEGER A SUA SAÚDE?

Projeto
OI&Heart

Saber+, com a APOI

Alterações Cardíacas na O. I.



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS



Serviço
Genética



Serviço
Cardiologia

Ol&Heart?

Saber+, com a APOI

Alterações Cardíacas na O. I.



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

OI&Heart



Coordenadores e Investigadores principais

Saber+, com a APOI

Alterações Cardíacas na O. I.



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

PROTOCOLO



- Avaliação clínica (consulta cardiologia)
- Eletrocardiograma
- Ecocardiograma
- Registo Holter (ECG 24h)
- M.A.P.A



OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ENCONTRO DE PORTADORES E FAMÍLIAS

PROCURAMOS SOLUÇÕES...
... EM CONJUNTO!



OBRIGADO!

Saber+, com a APOI

Alterações Cardíacas na O. I.