

A photograph showing the lower half of a person wearing blue jeans and dark shoes, standing on a crosswalk. The person is using a silver cane with a black handle. The background is a paved street with white crosswalk stripes.

OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

CUIDADOS PARA O DIA-A-DIA: ADULTOS



Associação Portuguesa de
Osteogénese Imperfeita

OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

A Osteogénese Imperfeita (OI) é uma doença rara, de origem genética, que se caracteriza por fragilidade óssea, originando fraturas e deformações ósseas progressivas. Existem diferentes formas clínicas de OI com características e prognósticos bastante heterogéneos, que vão das formas muito leve, que podem nunca chegar a ser diagnosticada, até às formas graves ou gravíssimas, com fraturas intra uterinas e por vezes incompatibilidade com a vida.

Os dados atuais indicam que a incidência da Osteogénese Imperfeita varia entre 1/10.000 e 1/15.000. De acordo com estes dados, estima-se que em Portugal possa haver cerca de 600 indivíduos com esta patologia.

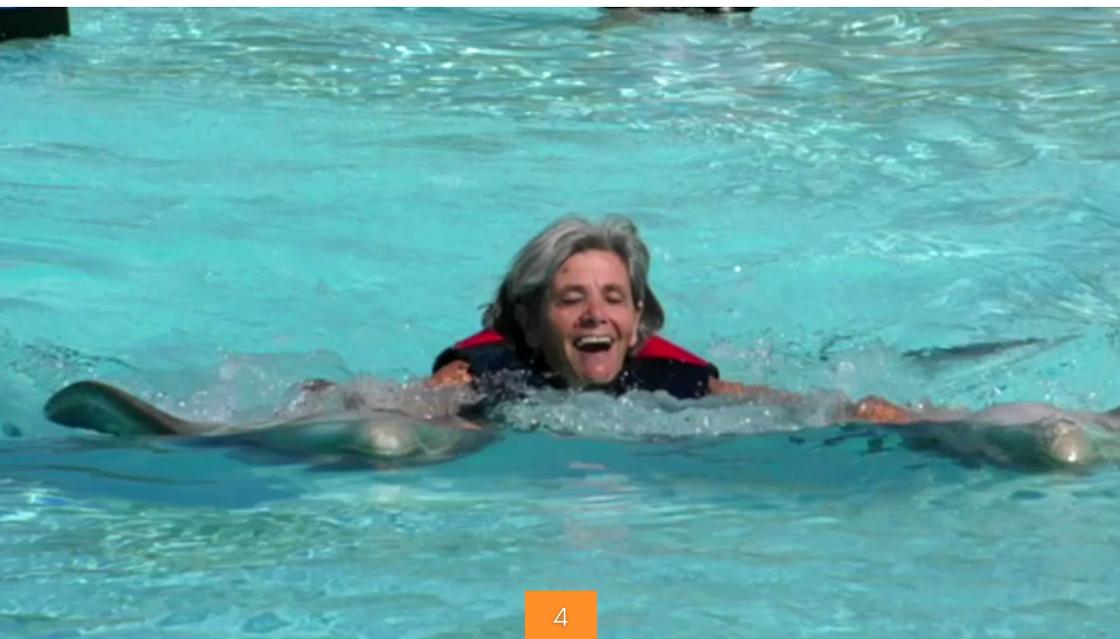


A VIDA ADULTA

A vida adulta pode trazer aos portadores de OI o agravamento dos seus problemas músculo-esqueléticos e também o aparecimento de outros problemas de saúde semelhantes aos de qualquer outro adulto.

Habitualmente a chegada da puberdade e as suas alterações hormonais e metabólicas, levam a uma fase de adulto jovem com franca redução do número de fraturas. No entanto, outros problemas relacionados com as alterações do colágeno também presentes nos tendões, músculos, articulações ou outros órgãos, podem agravar-se com o passar dos anos.

As visitas regulares ao médico e ao fisioterapeuta tornam-se particularmente importantes para planear um plano de cuidados que deve ter como objetivo, não só a recuperação de eventuais lesões, mas também o cuidado e manutenção de boa forma física.

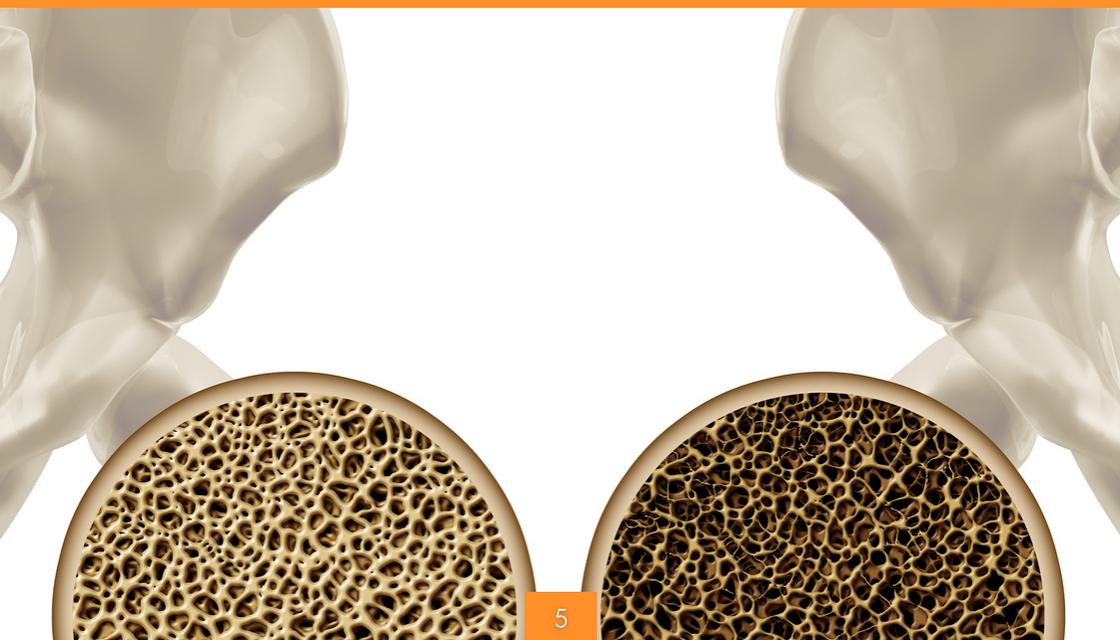


OI & OSTEOPOROSE

A maioria das pessoas com osteogênese imperfeita têm também osteoporose. Para além da densidade óssea baixa, relacionada com a OI, os adultos vão também tendo perdas de massa óssea à medida que vão envelhecendo.

Estes sintomas podem surgir numa fase da vida mais precoce do que seria expectável nas outras pessoas e podem levar a novos ciclos de fraturas, semelhantes aos da sua infância.

A osteodensitometria óssea (DXA) à anca ou à coluna, é o exame mais comum para avaliar a densidade mineral óssea e deve ser feita com a regularidade indicada pelo seu médico assistente. Preferencialmente deve usar-se sempre o mesmo equipamento para permitir a comparação com as anteriores e evitar variações relacionadas com os diferentes equipamentos.



AS FRATURAS NOS ADULTOS

Dado que a maior parte das fraturas na OI acontecem com trauma mínimo, muitas não levam à separação completa ou ao desalinhamento do osso e por são passíveis de serem tratadas com ortóteses ou imobilizações, que devem ser leves e dinâmicas para não impedir o movimento global da pessoa.

- ↳ As fraturas com desalinhamento devem tratar-se a nível hospitalar, pois necessitam de outro tipo de estabilização ou mesmo cirurgia;
- ↳ As imobilizações pesadas podem por si só provocar novas fraturas, pelo que se deve ter este aspeto em atenção;
- ↳ Devido às características do osso com OI, o uso de PLACAS E PARAFUSOS nas cirurgias ortopédicas **NÃO É RECOMENDÁVEL**:
 - Os parafusos podem ficar instáveis;
 - A rigidez da placa pode danificar o osso;
 - Os orifícios dos parafusos causam ainda maior instabilidade no osso podendo provocar novas fraturas.
- ↳ No caso de fraturas não consolidadas pode ser necessário manter a vigilância e tratamento por mais tempo para evitar que se formem pseudoartroses;



RECONHECER FRATURAS

Saber como reagir a uma fratura faz parte do “saber viver” com OI.

Se encarar esta situação com naturalidade, será mais fácil viver a sua realidade sem medos e compreender como pode intervir ativamente para melhorar a situação.

Os seguintes sinais podem indicar a presença de uma fratura:

- Dor súbita e localizada;
- O som do estalar do osso a partir;
- Inchaço, deformação, ferimento e calor da pele em redor da zona afetada;
- Incapacidade em mobilizar ou encurtamento do membro atingido.



SE SUSPEITAR DE UMA FRATURA

- ↳ Fique calmo e mantenha o domínio sobre a situação. Peça para afastarem os curiosos e as pessoas que estão a atrapalhar;
- ↳ Tente localizar a fratura tocando delicadamente na superfície do membro. Retirar adornos (anéis, pulseiras, etc.);
- ↳ Administre um analgésico para aliviar a dor e espere um pouco para que este comece a fazer efeito;
- ↳ Avalie a situação, pondere e decida se é uma **situação de urgência prioritária** (fraturas com ferida ou exposição de parte do osso, fratura com grande hematoma, fraturas acompanhadas de inconsciência, mal estar geral ou vômitos e todas as fraturas do ombro à cabeça);
- ↳ Nestas situações, ative o sistema de emergência (112) para o transportar ao hospital;
- ↳ Caso contrário telefone ao seu médico assistente para combinar o melhor procedimento e faça uma imobilização temporária do membro:
 - Fraturas de ossos longos: imobilizar articulação acima e abaixo do foco de fratura;
 - Fraturas articulares: imobilizar os ossos acima e abaixo da articulação.
- ↳ A imobilização improvisada é extremamente importante, pois para além de aliviar a dor, evita que ocorram complicações mais sérias do que a própria fratura;

- Eleve a extremidade do membro fraturado durante os primeiros dias após a lesão para aliviar o inchaço e o desconforto. A aplicação de um saco de gelo, protegido com um pano, (de duas em duas horas e por períodos de 15 minutos) na zona da lesão também pode ajudar;
- Não arranque os rebordos partidos da tala, nem tente retirar a tala sozinho. Conte sempre com o seu médico, pois ele tem ferramentas apropriadas para esse fim;
- Verifique a sua tala diariamente e contacte o ortopedista se surgir algum problema (por exemplo, se a tala ficar solta, partir, estalar ou amolecer);
- Depois da aplicação da tala, peça ao seu médico uma lista com as instruções a seguir para cuidar da imobilização. Os problemas mais frequentes que podem surgir são: dor (pode ser aliviada com um analgésico receitado pelo médico), pressão por baixo da tala (sinal que esta pode estar demasiado apertada), o membro ficar frio, com uma cor acinzentada ou com um cheiro estranho (neste caso deve contactar imediatamente o médico ou ir ao hospital), dormência ou formigueiro permanente nos dedos do membro imobilizado;
- Quando movimentar ou levantar uma pessoa com Ol que tenha uma imobilização, confirme sempre que não pega apenas na pessoa, mas também na imobilização, pois caso contrário a força exercida pelo peso extra do gesso pode provocar uma fratura na região terminal da imobilização. Nunca levante a pessoa apenas pelo gesso;
- Finalmente, proteja a imobilização para que esta possa proteger a lesão.

PRECAUÇÕES A TER COM IMOBILIZAÇÕES:

- Siga as instruções do médico (ortopedista ou fisiatra), no que diz respeito à atividade física;
- Mova frequentemente os dedos para manter a circulação ativa e impedir que as articulações fiquem “presas”;
- Não molhe a imobilização, pois pode deteriorá-la ou provocar problemas na pele;
- Mantenha a sujidade, poeiras, areia ou loções afastadas da imobilização, para impedir que se acomodem no seu interior. Nunca puxe ou retire o algodão do interior de uma imobilização;
- Não use substâncias oleosas (cremes e loções) ou pó de talco no interior ou em redor das imobilizações. O óleo pode deteriorar o gesso e o pó de talco acumula-se no seu interior, ocluindo os poros e provocando problemas na pele;
- Não use um objeto estranho pontiagudo, como por exemplo uma agulha de renda, para coçar a pele por baixo da tala. Se ocorrer uma lesão esta pode infetar gravemente. Quando sentir demasiada comichão deve consultar o seu médico;
- Evite bater com as talas de encontro a superfícies duras;
- Nunca aplique algodão ou lenços de papel no interior de uma tala. Estes podem acumular-se impedindo a circulação e provocando outros problemas;



FRATURAS & VIAGENS

As viagens de negócios ou de lazer fazem parte da vida normal de qualquer pessoa adulta.

Se tiver que viajar de avião e fizer uma fratura, deverá atrasar o seu voo de regresso até que se normalize o processo inflamatório da fase aguda. Alguns médicos sugerem que se aguarde pelo menos uma semana, dependendo da gravidade da fratura, uma vez que a altitude agrava o processo inflamatório e leva a edema dos tecidos fazendo com que a tala ou gesso possam ficar demasiado apertados e provocar dor intensa. Além disso, a altitude pode provocar espasmos musculares altamente dolorosos. Se, apesar da fratura, tiver mesmo que viajar, é aconselhável fazer aplicações frias no local (com gelo), antes e durante o voo, para aliviar a dor e diminuir inchaço.

Nas viagens com ausências prolongadas: por exemplo para trabalhar ou estudar fora do País, é importante que seja previdente e que planeie com antecedência o que fazer em caso de emergência. Contacte a sua associação para saber quem são as pessoas de referência que o poderão orientar no País estrangeiro para onde se vai deslocar.

Visite o seu ortopedista para uma consulta de rotina:

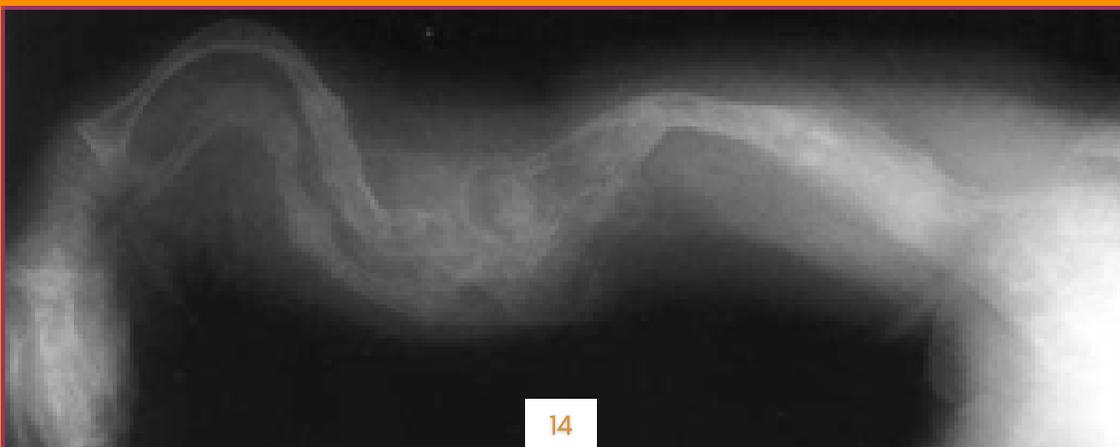
- ↳ Para rever o seu historial de fraturas, a presença de cavilhas, problemas de sangramento ou hemorragias, cuidados particulares em caso de necessidade de anestesia e medicação. Se possível, faça-se acompanhar de um relatório médico onde constem as informações mais importantes;
- ↳ Planeie de forma clara como aceder aos diversos procedimentos em caso de necessidade - onde fazer radiografias, como fazer para adquirir analgésicos, qual o hospital com equipas familiarizadas com OI, como contactar o seu médico em caso de necessidade ou fora das horas normais de trabalho;
- ↳ Muito adultos com OI sabem reconhecer a gravidade de uma fratura e imobilizá-la eles próprios, contactando posteriormente o seu médico assistente para procurar o melhor tratamento e evitando idas a serviços de urgência. Os ortopedistas e profissionais com experiência em OI devem ensinar os seus doentes a distinguir os vários tipos e gravidade de fraturas e quais os melhores processos e dispositivos a usar para as estabilizar.

OUTROS PROBLEMAS ORTOPÉDICOS

É frequente que os adultos com OI tenham que enfrentar outros problemas ortopédicos para além das fraturas:

↳ **Problemas na coluna:** a escoliose, ou encurvamento da coluna vertebral, pode progredir e necessitar de supervisão médica, por vezes requerendo cirurgia. É também comum o aparecimento de fraturas vertebrais ou achatamento das vertebbras e desgaste das articulações entre as vertebbras.

↳ **Problemas nas articulações:** a pressão exercida nas ancas e nos joelhos e a falta de suporte destas articulações leva frequentemente a queixas de dores. Nestas situações, o uso de ortóteses, talas ou por vezes cirurgia, para manter o alinhamento da articulação, podem ajudar a aliviar o desconforto. Calçado com bom suporte no calcanhar e cunhas de compensação quando há diferença de altura entre os membros, também podem promover estabilidade.



↳ **Cavilhas intraósseas:** É provável que um adulto com OI tenha cavilhas intramedulares implantadas há vários anos. Se a fratura ocorrer num membro “encavilhado” tem que se avaliar se será necessário retirar esta cavilha antiga ou se esta pode permanecer implantada. Na maior parte das situações, uma cavilha nova adaptada ao peso e tamanho da pessoa, pode permitir uma recuperação mais rápida. No entanto, se não houver deslocamento, e a cavilha não estiver a provocar dor, pode não ser necessária correção cirúrgica, nem substituição do material implantado.

↳ **Encurvamento dos ossos longos:** Quanto maior for a deformação de um osso, mais vulnerável fica à ocorrência de fraturas. Para corrigir as deformidades, é frequente que se recomende a realização de uma intervenção cirúrgica. Nestas situações, o ortopedista pode ter que seccionar o osso em várias partes para as alinhar e implantar uma cavilha que ajudará a manter o alinhamento e a sustentação do osso. Esta é muitas vezes a solução mais apropriada para permitir que a pessoa com OI possa voltar a andar.

↳ **Deformidades ortopédicas no tórax:** o tórax em quilha ou “peito de pombo” surge quando o esterno (osso do peito onde se unem as costelas) fica saliente para a frente podendo interferir com a mecânica ventilatória. Nestas situações recomenda-se o acompanhamento por fisioterapeuta para treinar exercícios respiratórios que promovam a flexibilidade do tórax e o volume inspiratório (quantidade de ar que entra nos pulmões de cada vez que a pessoa inspira).

OUTRAS PROCUPAÇÕES

↳ **Dor crónica:** devido a fraturas antigas, a fraturas por compressão vertebral, ou pela instabilidade articular é frequente os adultos terem dor crónica. O controlo da dor pode passar por mudanças nos hábitos de vida para proteger a coluna, medicação ou outras terapias. A medicação deve ser sempre feita de acordo com prescrição médica e ajustada ao peso e tamanho da pessoa;

↳ **Função pulmonar:** os problemas respiratórios estão frequentemente associados às formas mais graves de OI, sobretudo quando há deformações torácicas. O Síndrome de Apneia do Sono é frequente e pode necessitar de ventilação não invasiva. As infeções respiratórias, asma ou bronquite devem ser tratadas de imediato para evitar complicações mais sérias;

↳ **Alterações cardiovasculares:** embora o envolvimento cardiovascular na OI pareça ser raro, têm sido descritas alterações nas válvulas cardíacas esquerdas (aórtica e mitral), na raiz da aorta e na aorta ascendente. Vigie a sua tensão arterial e faça exames médicos regulares.

↳ **Audição:** cerca de metade dos adultos com OI desenvolvem algum grau de perda de audição ao longo da vida. Os exames audiológicos e eventual ressonância magnética do canal auditivo, podem ajudar a avaliar a a estrutura dos ossos próprios do ouvido. O tratamento habitualmente passa por auxiliares da audição, mas algumas pessoas podem ser candidatas a estapedectomia ou implante coclear.

↳ **Visão:** A nível ocular têm sido descritas algumas alterações na Osteogénese Imperfeita, nomeadamente: no segmento anterior do olho (esclera fina e azulada, ruturas do globo ocular, diminuição da espessura corneana, glaucoma “silencioso” e queratocone) e no segmento posterior (hemorragias retinianas e vítreas e descolamentos da retina). Vigie a sua visão e aconselhe-se com o seu oftalmologista antes de decidir usar lentes de contacto. A cirurgia laser não é aconselhada para pessoas com OI.

↳ **Stress e saúde mental:** o stress e as dificuldades de viver com uma doença crónica podem causar dificuldades de adaptação e perturbações psicológicas. Os adultos com OI, tal como as outras pessoas, devem procurar ajuda profissional sempre que sentirem ansiedade, e sintomas depressivos.



↳ **Dentinogênese Imperfeita (DI):** é uma situação rara que está frequentemente associada a alguns tipos de OI. A DI é uma anomalia do desenvolvimento do interior do dente (dentina), que apresenta uma estrutura anormal. Por ser mais frágil, não suporta a pressão exercida ao mastigar e pode fazer estalar o esmalte que a cobre. Adicionalmente pode levar a achatamento do dente. Estas alterações podem surgir em ambas as dentições: primária e permanente, mas habitualmente são mais marcadas nos dentes de leite. Na DI os dentes podem ter uma cor que vai de translúcida âmbar, cinza, púrpura ou descolorada e é devida à coloração anormal da dentina.

É fundamental vigiar de perto a sua saúde oral e decidir com o seu estomatologista quais os tratamentos mais indicados.

↳ **Invaginação basilar:** trata-se de uma rara e grave complicação neurológica em que a coluna cervical vai provocando pressão sobre a base do crânio. Este é um problema muito particular de alguns doentes com tipo III ou IV de OI. Os sintomas incluem dores de cabeça, fraqueza muscular, formigamentos e falta de sensibilidade das mãos ou pés. A avaliação por um neurologista é essencial e deve incluir exame de Ressonância Magnética do pescoço e base do crânio.

ALIMENTAÇÃO

Para promover o bom desenvolvimento ósseo é fundamental ter uma alimentação equilibrada, com baixo teor de gordura, sal e açúcares e rica em vitaminas e sais minerais. O excesso de peso dificulta a mobilidade, aumenta a tensão sobre os ossos e leva a outros problemas de saúde como a diabetes e a hipertensão arterial. No entanto, evitar o excesso de peso, nas pessoas com OI, pode ser um desafio uma vez que é difícil fazer um equilíbrio entre as calorias que se ingerem e o exercício que se pratica.

Dependendo da gravidade da OI, do tamanho da pessoa e do seu nível de atividade, pode ser necessário diminuir o tamanho das porções, a frequência das refeições ou a ingestão total de calorias. É importante compreender que, uma vez que OI é uma doença do colagénio, e não uma deficiência de cálcio ou qualquer outro nutriente, NÃO HÁ nenhum ingrediente ou suplemento alimentar para a tratar.



Existem certos problemas relacionados com a alimentação que podem ser relevantes para pessoas com OI:

↳ **Dor crónica:** estas situações levam frequentemente a períodos prolongados de falta de apetite, pelo que poderá ser necessário recorrer ao médico para as controlar.

↳ **Obstipação (prisão de ventre):** a diminuição da frequência e endurecimento das fezes é um problema que afeta muitas pessoas com OI, sobretudo as que têm baixa estatura e deformidades pélvicas, levando a quadros de dor abdominal, sensação de inchaço e dificuldade em defecar. Estas situações em que a pelvis é estreita ou deformada (sobretudo quando há protusão acetabular), podem impedir o cólon e o intestino de funcionar normalmente. Se o quadro for mantido, pode culminar em impactação fecal ou obstrução dos intestinos com fezes duras, uma complicação gastrointestinal séria.

A obstipação pode ter várias causas:

- Ingestão inadequada de fibras;
- Falta de exercício;
- Desidratação;
- Obstrução do cólon;
- Alguns medicamentos analgésicos (que podem reduzir a motilidade da parede intestinal).

O tratamento da obstipação nas pessoas com OI nem sempre é fácil. É importante estabelecer várias regras e etapas para identificar a gravidade do problema:

- ↪ Faça um registo diário da sua alimentação (tipo de dieta e consumo de líquidos) e do número de vezes que evacua;
- ↪ Seja coerente no equilíbrio entre a sua dieta e o exercício ou atividade que pratica;
- ↪ Alguns remédios caseiros podem ajudar, embora seja sempre importante consultar o seu médico para ver se são adequados;



Algumas sugestões para evitar a obstipação passam por:

- ↳ **Dietas e líquidos:** beber muita água ao longo de todo o dia e ingerir algumas fibras (pão ou cereais integrais), frutas e verduras, leguminosas e frutos secos, alimentos com *Lactobacillus acidophilus* (como alguns iogurtes). Reduzir o consumo de açúcares, gorduras, refrigerantes e cafeína. Não caia em excessos porque a fibra em demasia pode ter efeitos colaterais.
- ↳ **Exercício e atividade:** O exercício contribui para promover o movimento do alimento digerido ao longo do intestino.
- ↳ **Remédios caseiros:** xarope de milho, sumo de maçã misturado ou não com sumo de ameixa. Fique na casa de banho o tempo suficiente (pelo menos 10 a 15 minutos, duas vezes ao dia). Os clisteres só devem ser administrados por indicação médica.
- ↳ **Medicamentos:** por vezes podem ser necessários tratamentos contínuos ou laxantes. Nestas situações consulte o seu médico.



MANTER-SE SAUDÁVEL

Para obter os melhores resultados com a sua saúde, é fundamental manter-se saudável e ter uma relação de confiança com a sua equipa médica. Para isso é deve manter atualizado o registo da sua história clínica e medicação, e assegurar-se que o seu médico está informado relativamente a eventuais acontecimentos e tem conhecimento de todas as cirurgias e cavilhas implantadas, uma vez que estas podem interferir em alguns exames imagiológicos.

Tenha em consideração as recomendações dos profissionais e certifique-se que as compreendeu bem, antes de terminar cada consulta.

DICAS PARA SE MANTER SAUDÁVEL:

- Mantenha um peso adequado;
- Prefira uma alimentação saudável, com níveis apropriados de cálcio e vitamina D;
- Não fume;
- Evite bebidas alcoólicas e beba com moderação;
- Consulte um fisioterapeuta para planear um programa de exercício físico que promova massa muscular e treino aeróbico, adequado à sua condição;

- Faça visitas médicas de rotina como qualquer outro adulto e que no caso das mulheres incluem exames ginecológicos e mamografias;
- Faça densitometrias ósseas a cada 1-2 anos ou de acordo com as recomendações do seu médico;
- Procure tratamento se surgirem alterações da densidade óssea, endócrinos ou osteoarticulares;
- Faça testes audiológicos a cada 2-3 anos;
- Visite o oftalmologista a cada 2-3 anos;
- Vigie a sua tensão arterial e o colesterol e faça uma avaliação cardíaca global, que inclua um ecocardiograma;
- Faça testes de função respiratória a cada 1-2 anos. Se suspeitar de apneia do sono (ressonar, cansaço e sonolência excessivos, irritabilidade, dores de cabeça e dificuldade de concentração) considere fazer um estudo de sono (estudo polissonográfico);
- Trate todas as infeções respiratórias incluindo as gripes e constipações para evitar que se compliquem.
- Depois dos 40 anos todos os adultos com OI devem fazer uma avaliação clínica global anual, para corrigir alguma situação atempadamente e evitar que se transforme num verdadeiro problema.



O Projeto Informação para a Inclusão desenvolve ações de divulgação e sensibilização da comunidade na área da Osteogénese Imperfeita, como uma forma de melhorar o conhecimento acerca da doença e diminuir o estigma social. Espera-se que tenha impacto na integração social das pessoas com Osteogénese Imperfeita e que contribua, de forma direta e indireta, para melhorar a sua qualidade de vida.

2020

Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita - APOI

R. Manuel Mendes, Lt 10 - Lj A

1800-251 Lisboa

geral@apoi.pt

APOIO



Ministério da Solidariedade, Emprego e Segurança Social
Instituto Nacional para a Reabilitação, I.P.

**Projeto cofinanciado pelo Programa de Financiamento a
Projetos pelo INR, I. P.**

ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

A missão da Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita é melhorar a **qualidade de vida** dos portadores de OI através da informação e educação, da consciencialização da sociedade, de ações coletivas junto aos órgãos da tutela e, também, do incentivo à investigação.

JUNTE-SE A NÓS!

 GERAL@APOI.PT

 APOI.PT

 APOI2006

 APOI_2006

 APOI2006

 ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

 ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA



associação portuguesa de
osteogénese imperfeita