

*Alfredo por unanimidade*  
*UStb*

ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA



# RELATÓRIO DE ATIVIDADES 2020

A ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA  
tem o prazer de apresentar o seu relatório de atividades 2020

P'la Direção

*Fátima Godinho*

Presidente

# MISSÃO

MELHORAR A  
QUALIDADE DE VIDA  
DE PESSOAS COM  
OSTEOGENESE  
IMPERFEITA

**EDUCAÇÃO PARA A SAÚDE** DE  
DOENTES E FAMÍLIAS E APOIO À  
**INTEGRAÇÃO SOCIAL**

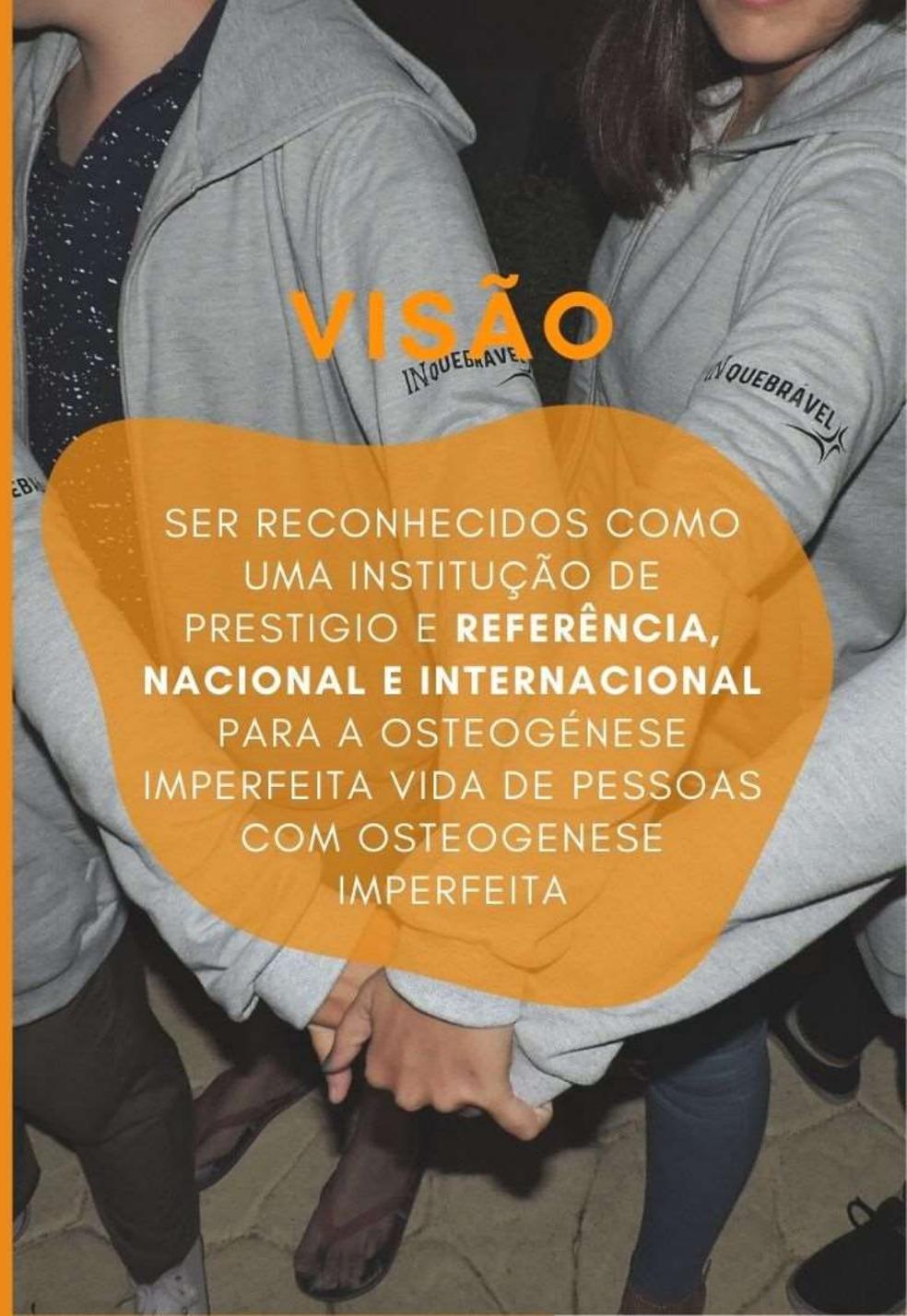
**SENSIBILIZAÇÃO** DA SOCIEDADE  
CIVIL MINIMIZANDO AS  
DIFERENÇAS E O ESTIGMA  
SOCIAL

**AÇÕES CONJUNTAS** JUNTO DOS  
ORGÃOS DE TUTELA, SOCIEDADE  
CIENTÍFICAS E ASSOCIAÇÕES  
CONGENERES

**ESTIMULO AO INTERESSE DE  
PROFISSIONAIS E  
DESENVOLVIMENTO DE  
INVESTIGAÇÃO** ATRAVÉS DO SEU  
CONSELHO CIENTÍFICO

## VISÃO

SER RECONHECIDOS COMO  
UMA INSTITUÇÃO DE  
PRESTÍGIO E **REFERÊNCIA,**  
**NACIONAL E INTERNACIONAL**  
PARA A OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA VIDA DE PESSOAS  
COM OSTEOGENESE  
IMPERFEITA



# ÓRGÃOS SOCIAIS

JANEIRO A SETEMBRO 2020

## DIREÇÃO



**PRESIDENTE**

Tânia Vargas



**VICE-PRESIDENTE**

Fátima Godinho



**TESOUREIRA**

Nuri Batista



**SECRETÁRIO**

Sandra Reis



**VOGAL**

Miguel Ganhão

## CONSELHO FISCAL



**PRESIDENTE**

M. Céu Barreiros



**VOGAL**

Elsa Mendes



**VOGAL**

Tiago Mendes

## ASSEMBLEIA GERAL



**PRESIDENTE**

Margarida Custódio



**PRIMEIRO-SECRETÁRIO**

Marta Rodrigues



**SEGUNDO-SECRETÁRIO**

Patrícia Firmino

# ÓRGÃOS SOCIAIS

DESDE SETEMBRO 2020

## DIREÇÃO



### PRESIDENTE

Fátima Godinho



### VICE-PRESIDENTE

Marta Rodrigues



### TESOUREIRA

M. Céu Barreiros



### SECRETÁRIO

Tiago Mendes



### VOGAL

Mariana Custódio

## SUPLENTES DO CONSELHO FISCAL

Susana António;  
Luísa Pereira;  
Manuel Nunes Alberto

## SUPLENTES DA DIREÇÃO

Tânia Esteves  
Ana Margarida Amaral  
Carlos Rebelo da Silva  
Gabriela Firmino  
João Campagnolo

## CONSELHO FISCAL



### PRESIDENTE

M. Isabel Vilão



### VOGAL

Tiago Fortuna



### VOGAL

Dário Amaral

## ASSEMBLEIA GERAL



### PRESIDENTE

Margarida Custódio



### PRIMEIRO-SECRETÁRIO

Elsa Mendes



### SEGUNDO-SECRETÁRIO

Patrícia Firmino



**ACREDITAMOS NO VALOR DAS PESSOAS**



ORGANIZAÇÃO  
INTERNA

OS NOSSOS  
PROJETOS

ATIVIDADES  
CIENTÍFICAS

AS NOSSAS  
ATIVIDADES

ATIVIDADES  
INTERNACIONAIS

PARCEIROS  
E MECENAS  
2020



# ORGANIZAÇÃO INTERNA

### MARÇO

1. Apresentação, Discussão e Aprovação do Relatório de Atividades de 2019;
2. Apresentação, Discussão e Aprovação do Relatório de Contas de Gerência de 2019 e respectivo Parecer do Conselho Fiscal;
3. Apresentação de novos Sócios Efetivos da APOI;
4. Outros assuntos.

### 4 SETEMBRO

1. Aceitar os pedidos de demissão dos membros da Direção;
2. Destituir do cargo o Vogal da Direção;
3. Apresentação de Listas para eleições aos Órgãos Sociais da APOI;
4. Alterações pontuais de Estatutos;
5. Apresentação, discussão e aprovação do Núcleo de Jovens da APOI;
6. Apresentação de novos Sócios Efetivos da APOI;
7. Outros assuntos.

**6 SETEMBRO**

1. Apresentação dos resultados da votação para as Eleições aos Órgãos Sociais da APOI;
2. Tomada de Posse.

**NOVEMBRO**

1. Apresentação, discussão e aprovação do Plano de Atividades e Orçamento da APOI para 2021;
2. Apresentação da nova Organização Congregadora de Associações Nacionais de Doenças Raras e proposta de integração nesta nova Federação;
3. Apresentação de novos Sócios Efetivos da APOI;
4. Outros assuntos.

# ORGANIZAÇÃO INTERNA

## AFILIAÇÕES

A APOI mantém a sua afiliação como membro das seguintes organizações:

NACIONAIS:



INTERNACIONAIS:



# ORGANIZAÇÃO INTERNA

## NOVAS PARCERIAS

Durante o ano de 2020 estabelecemos e renovámos novas parcerias para benefício dos associados:



**20%  
DESCONTO**  
exclusivo para sócios

CLÍNICA REALPÉ

CLÍNICA REALPÉ

CLÍNICA REALPÉ



**20%  
DESCONTO**  
exclusivo para sócios

CRÓ  
HOTEL RURAL

CRÓ  
HOTEL RURAL



**5%  
DESCONTO  
HÓTEIS EM  
PORTUGAL CONTINENTAL**  
exclusivo para sócios

Vila Galé  
HOTÉIS

Vila Galé  
HOTÉIS

# ORGANIZAÇÃO INTERNA

## PROTOCOLO

APOI subscrive "Protocolo entre as Associações de Doentes e as Instituições Privadas para garantir e melhorar o Acesso aos Cuidados de Saúde".

Documento foi discutido e consensualizado no âmbito da Convenção Nacional da Saúde.



**PROTOCOLO ENTRE AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES E AS INSTITUIÇÕES PRIVADAS PARA GARANTIR E MELHORAR O ACESSO AOS CUIDADOS DE SAÚDE**

# ORGANIZAÇÃO INTERNA

## APOI INAUGURA O NÚCLEO DE JOVENS DA APOI

No dia 22 de novembro de 2020, deu-se a inauguração do Núcleo de Jovens da APOI (NJA). Esta materializou-se por meio do I Convívio Online do NJA. O convívio foi marcado por partilhas de experiências, diversos jogos, discussão de planos para o futuro e muita diversão!

Foi nesta tarde que, em conjunto, foram definidos os valores, missão e objetivos que irão protagonizar o âmago das ações do NJA, que caminham de braço dado com os da APOI. Isto representa um largo passo para a melhoria de qualidade de vida dos jovens portadores de OI.



# ORGANIZAÇÃO INTERNA

## ESPAÇO SEDE

Continuação das obras e organização do espaço Sede:  
implementação de novo teto e recepção de material de escritório.

ANTES



DEPOIS



Continuação das obras e organização do espaço Sede: implementação de rampas de acesso no espaço exterior com o apoio da Junta de freguesia do Parque das Nações.

DEPOIS



**PARQUE  
DAS NAÇÕES**  
JUNTA DE FREGUESIA . LISBOA

# ORGANIZAÇÃO INTERNA

## REDES SOCIAIS

A APOI está cada vez mais presente nas redes sociais: através das plataformas Facebook, Instagram, Youtube, Twitter, Pinterest, e LinkedIn. Alteração da conta do Twitter (sendo a antiga @apoi2006 e a nova @APOI\_2006). Criação de uma conta Pinterest. Criação da conta do LinkedIn.



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA  
OSTEOGÊNESE IMPERFEITA



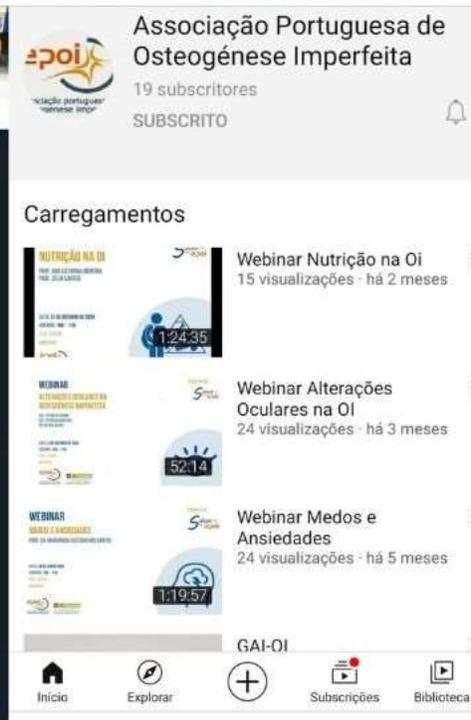
APOI2006



APOI\_2006



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA  
DE OSTEOGÊNESE IMPERFEITA



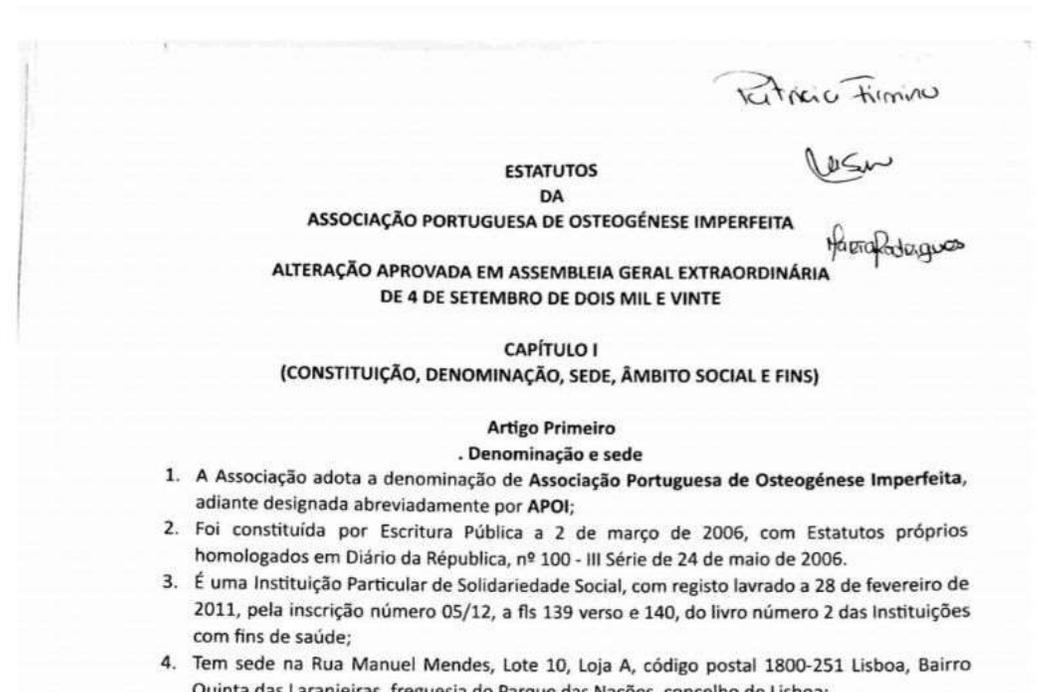
ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA  
DE OSTEOGÊNESE IMPERFEITA



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA  
DE OSTEOGÊNESE IMPERFEITA



Atualização de Estatutos (com alteração aos artigos 1, 13, 15, 21, e 44) e aprovados em Assembleia Geral de Sócios, de 4 de setembro, estão disponíveis para consulta no novo site da Associação (apoi.pt).



Em 2020 a APOI candidatou três projetos ao Programa de Financiamento a projetos do INR,IP, tendo sido todos aprovados para apoio financeiro pelo INR,IP. .:

- **“Informação para a Inclusão”** - Com os objetivos de combater mitos e falta de informação sobre a doença na comunidade de OI; dotar profissionais de saúde de ferramentas que lhes permitam a uma melhor abordagem da patologia; sensibilizar a comunidade geral para a OI (com ênfase especial ao dia/mês da OI); Desenvolver um novo website para a APOI/OI, de modo a promover o fácil acesso a recursos e informação sobre a patologia.
- **“Estudo de caracterização clínica e molecular da OI em Portugal”** - Com os objetivos de validar geneticamente o diagnóstico clínico de OI; Determinar a incidência de patologia cardíaca e correlacionar as patologias identificadas com a caracterização molecular previamente determinada; Determinar a incidência de patologia ocular e correlacionar as patologias identificadas com a caracterização molecular previamente determinada; Comparar a acuidade dos parâmetros avaliados e dos parâmetros computados em função dos dados demográficos, clínicos e terapêuticos.
- **“#Saber+, com a APOI”** - Com o objetivo de promover a Literacia em Saúde através da realização de várias sessões e workshop’s práticos sobre temas direta ou indiretamente relacionados com OI, que permitam melhorar a formação das famílias e envolver a comunidade local para promover a sensibilização à patologia e capacitar os doentes e através da criação de materiais informativos/educacionais para acompanhar estas sessões.

## CANDIDATURAS A APOIOS E PRÉMIOS

### BAZAR DIPLOMÁTICO

No âmbito do Bazar do Corpo Diplomático de 2019, promovido pela Associação das Famílias dos Diplomatas Portugueses a favor de instituições que prestam apoio a pessoas portadoras de doenças raras e com o objetivo de facilitar a implementação de projetos durante o ano de 2020, a APOI apresentou a candidatura três projetos, tendo sido agraciado com o Prémio o projeto:

- **“Informação para a Inclusão”** - Com os objetivos de combater mitos e falta de informação sobre a doença na comunidade de OI; dotar profissionais de saúde de ferramentas que lhes permitam a uma melhor abordagem da patologia; sensibilizar a comunidade geral para a OI (com ênfase especial ao dia/mês da OI); Desenvolver um novo website para a APOI/OI, de modo a promover o fácil acesso a recursos e informação sobre a patologia.



--- “-----

No âmbito do Bazar do Corpo Diplomático de 2019, promovido pela Associação das Famílias dos Diplomatas Portugueses a favor de instituições que prestam apoio a pessoas portadoras de doenças raras, **a vossa instituição será beneficiada com a quantia de €5.500,00 (cinco mil e quinhentos euros).**

-----” ---



# OS NOSSOS PROJETOS

# OS NOSSOS PROJETOS

## PROGRAMA DE CONSULTADORIA

O “Programa de Consultadoria” é o nome de mais uma iniciativa da APOI, promovida com o apoio de médicos que, de forma voluntariosa, aconselham ou orientam os nossos portadores de OI relativamente a situações clínicas específicas. Destinado a sócios da APOI ou seus familiares portadores de OI, este programa visa sobretudo esclarecer dúvidas relacionadas com a patologia, melhorar a situação clínica através da orientação para consultas de especialidade, promover o melhor conhecimento no seio das famílias e assegurar que os serviços prestados aos doentes são feitos por especialistas com experiência em OI.

A metodologia inclui o diagnóstico inicial de necessidades específicas de cada participante e a definição do respetivo plano de apoio. O processo avança depois de forma a garantir que a orientação dos doentes à sua situação e em caso de necessidade são realizadas consultas médicas com especialistas. Incluem-se neste programa, também, consultas de pedido de segunda opinião.



# OS NOSSOS PROJETOS

PROJETO **S**aber+  
com a **apoi**

O Projeto #Saber+ desenvolve projetos pedagógicos na área da Osteogénese Imperfeita, como uma forma de atualizar conhecimentos aos portadores de OI e seus familiares de forma a dotá-los informação que lhes permita ser parte mais ativa na promoção da sua saúde.

Em 2020:

Realizaram-se três webinars com os temas “Nutrição na OI”, “Alterações Oculares na Osteogénese Imperfeita”, “Medos e ansiedades”. Também se realizou um workshop prático (presencial) sobre “Genética das Displasias ósseas”.

## WEBINAR ALTERAÇÕES OCULARES NA OI



## WEBINAR NUTRIÇÃO NA OI



## WEBINAR MEDOS E ANSIEDADES



## WORKSHOP GENÉTICA DAS DISPLASIAS ÓSSEAS



# OS NOSSOS PROJETOS

PROJETO **S**aber+  
com a **apo**i

Em 2020:

Para acompanhar as sessões pedagógicas e contribuir para melhor conhecimento da doença e respetivas estratégias de *coping*, foram também realizados folhetos informativos sobre os temas específicos - “Genética & OI”, “Aspetos Psicossociais & OI”, “Maus tratos & OI”, “Alterações Oculares na OI”, “Alterações cardiovasculares & OI”, “Ortopedia & OI” e “Gravidez & OI”; e, também, uma brochura sobre “Nutrição na OI”.



ALTERAÇÕES  
CARDIOVASCULARES  
& OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA



ORTOPEDIA &  
OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA



ALTERAÇÕES  
OCULARES  
NA OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA



GRAVIDEZ &  
OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA



INVESTIGAÇÃO  
CIENTÍFICA &  
OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA



MAUS TRATOS &  
OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA



ASPETOS  
PSICOSSOCIAIS &  
OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA



GENÉTICA &  
OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA

# OS NOSSOS PROJETOS

## PROJETO *informação* PARA A INCLUSÃO

A sensibilização da comunidade é um dos pilares fundamentais da Associação. Acreditamos que ao promover a sensibilização da doença, esclarecer a comunidade e consciencializar a população geral para as necessidades específicas das pessoas com deficiência ajuda-nos a melhorar a inclusão social e a criar uma sociedade mais justa. O Projeto Informação para a Inclusão é um excelente exemplo disso, uma vez que desenvolve campanhas e materiais pedagógicos, disponíveis estrategicamente em locais de acesso, não só aos próprios portadores da doença, como também de profissionais de saúde e de educação e também da população geral.

Em 2020:

Cinco brochuras que abordaram os seguintes temas: a integração escolar de doentes com Osteogénese Imperfeita (OI); um guia informativo com as predisposições gerais da doença; a atividade física em pessoas com OI; a integração escolar de crianças com OI; os cuidados para o dia-a-dia de adultos portadores de OI; e os cuidados para o dia-a-dia de crianças com OI.



# OS NOSSOS PROJETOS

## PROJETO *informação* PARA A INCLUSÃO

Em 2020:

Campanha para a celebração do Dia Internacional da Osteogénese Imperfeita e para a celebração do mês da OI, que consistiu na realização de duas atividades nas redes sociais da APOI (nomeadamente, no Instagram e no Facebook). A primeira, que decorreu durante todo o mês de maio, consistiu no lançamento de um desafio, ao qual denominamos “Amarelo Pela OI”, onde convidámos toda a comunidade a publicar ou a enviar-nos uma fotografia ou vídeo a celebrar a OI com a cor amarela da forma mais criativa possível. A segunda ocorreu no dia 6 de maio, exclusivamente Instagram, e consistiu num quiz ao qual chamámos “Wishbone Quiz”.



#*amarelo*  
PELA **OI**

6 MAIO

DIA INTERNACIONAL DA OSTEOGÉNESE IMPERFEITA



Em maio, desafiamos-te a dar asas à tua imaginação e celebrar a OI da forma mais amarela que conseguires! Partilha este momento e desafia os teus amigos! Não te esqueças do #AmareloPelaOI e do #WishboneDay. Marca-nos para que possamos partilhar a tua alegria ao Mundo!

#wishboneday



6 MAIO

DIA INTERNACIONAL DA OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

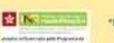


QUERES UMA T-SHIRT E UM BONÉ PARA CELEBRAR O DIA DA OI?

Faz-te sócio esta semana!

Campanha válida de 6 a 10 de maio. Exclusiva a portadores de OI e familiares.

Inclui: t-shirt do dia da OI; boné Wishbone Day; Guia de Saúde; caneta da APOI; passaporte da OIFE; entre outros.

\*Imagem meramente ilustrativa, pode não corresponder à realidade do produto.

#AmareloPelaOI  
#wishboneday



Hoje celebramos...

6 MAIO

DIA INTERNACIONAL DA OSTEOGÉNESE IMPERFEITA



#*amarelo*  
PELA **OI**



#*amarelo*  
PELA **OI**

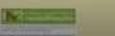
DIA INTERNACIONAL DA OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

WISHBONE QUIZ

QUAL O OBJETIVO DO DIA DA OI?

A) Conscientizar a sociedade

B) Angariar fundos

#wishboneday

# OS NOSSOS PROJETOS

PROJETO *informação* PARA A  
**INCLUSÃO** 

Em 2020:

Criação de um novo website da APOI, mais atual, com informação mais sistematizada e com novas ferramentas de acessibilidade. Visite [apoi.pt](http://apoi.pt)



Bem vindo à Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita

CONTACTOS      

  
associação portuguesa de  
osteogenese imperfeita

QUEM SOMOS OSTEOGÉNESE IMPERFEITA INVESTIGAÇÃO E CIÊNCIA SERVIÇOS E APOIO

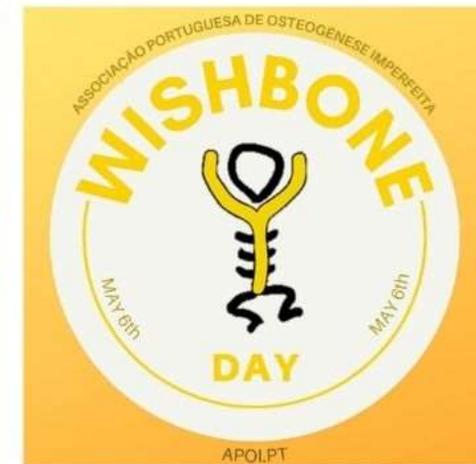
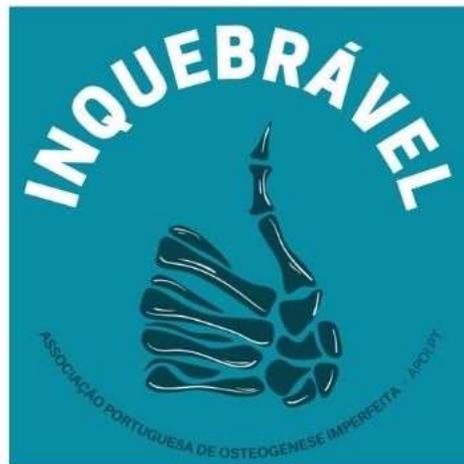
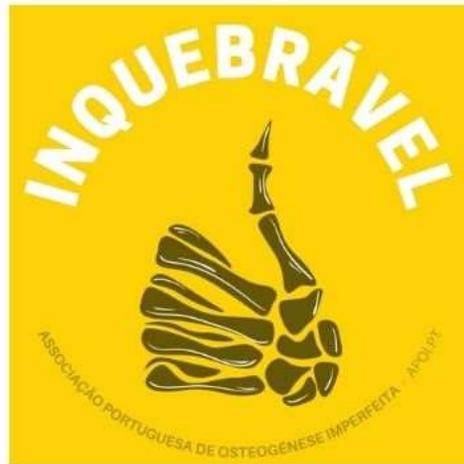
QUERO AJUDAR PRECISO DE AJUDA 

**ISTO NÃO É SOBRE A APOI,  
ISTO É SOBRE TI!**

# OS NOSSOS PROJETOS

## PROJETO *informação* PARA A **INCLUSÃO**

Em 2020:  
Criação de material de divulgação.



# OS NOSSOS PROJETOS

PROJETO *informação* PARA A  
**INCLUSÃO** 

Em 2020:

Participação no Programa da SIC "Casa Feliz".



vamos ouvir falar de  
**OI NA PRIMEIRA  
PESSOA**

**CASA FELIZ**



com a Madrinha  
da APOI,  
**DIANA CHAVES &  
JOÃO BAIÃO**

**SIC**

SEXTA-FEIRA  
16 DE OUTUBRO  
10H00

**SIC.PT**  
Viver com a doença dos ossos de vidro - "Que eu me  
lembre, praticamente sempre que caí fracturei"

# OS NOSSOS PROJETOS

## ESTUDO DE CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E MOLECULAR DA OI EM PORTUGAL

Durante o ano de 2020, este projeto pretendeu envolver três áreas distintas:

- **Estudo da Caracterização Clínica e Molecular da OI em Portugal**, do Serviço de Genética do CHLN - Hospital de Santa Maria
- estudo principal;
- e os "**Sub-Estudo OI&Heart - Caracterização Cardiológica na Osteogénese Imperfeita**", com a colaboração do Serviço de Cardiologia do CHLN - Hospital de Santa Maria;
- e **Projeto "Osteogénese Imperfeita e alterações da Visão"** com a colaboração da ESTeSL e do Serviço de Oftalmologia do Hospital de Santa Maria.

Este projeto permitiu implementar duas estratégias em simultâneo para atingir o objetivo final. Por um lado, estimulou a capacitação dos doentes e o seu papel na investigação, através da educação e apoio logístico. Por outro lado, apoiou os profissionais com secretariado, a monitorização dos trabalhos e o apoio à formação especializada em OI. Consequentemente, melhorou a participação, qualidade e quantidade de investigação relacionada com a OI em Portugal.

Devido à pandemia de Covid-19 que assoberbou o mundo desde o início do ano de 2020 fomos obrigados a repensar a organização deste projeto. Muitas atividades passaram a decorrer sem a presença física dos doentes nos hospitais. Parte das medidas que adotamos, em conjunto com os investigadores deste Estudo, passou por, sempre que possível, privilegiar contactos telefónicos e por videoconferência e facilitar os processos de recolha de amostras biológicas para perto da área de residência dos doentes.

# OS NOSSOS PROJETOS

## PROJETO APRENDER PARA FAZER

O “Projeto APRENDER PARA FAZER”, pretende promover a formação e capacitação de colaboradores da APOI em várias vertentes, quer no que diz respeito à organização e gestão interna da instituição, quer na atualização de conhecimentos técnico-científicos. O objetivo principal é promover a melhoria da qualidade assistencial aos portadores de OI e suas famílias, nas suas várias vertentes: social, institucional e de saúde.

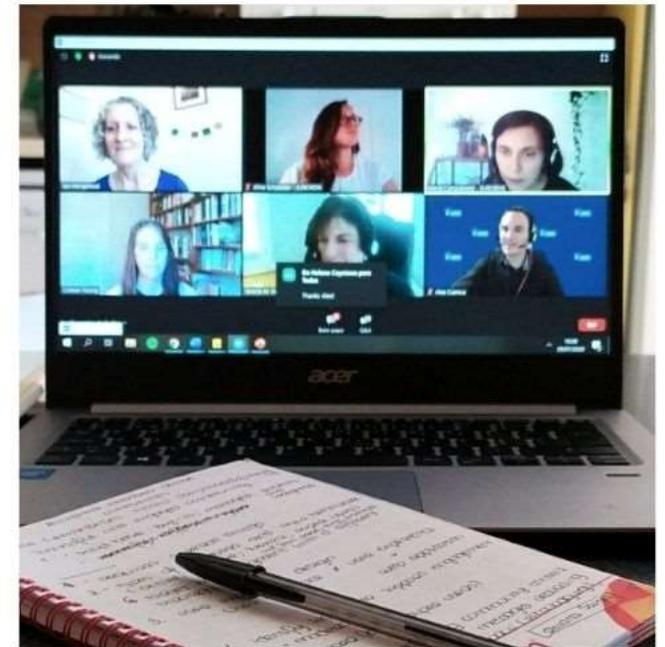
Em 2020:

Participação no Workshop “Gestão do voluntariado”, da Academia de gestão social, facilitado pela fundação Manuel Violante

Participação no Webinar “Working with celebrities”, da EURORDIS

Participação no Webinar “Building online engaged communities”, da EURORDIS

Participação no Webinar “Patient engagement and quality by design: co-developing an implementation roadmap for clinical trials”, do Patient Engagement Open Forum



# OS NOSSOS PROJETOS

## PROJETO APRENDER PARA FAZER

O “Projeto APRENDER PARA FAZER”, pretende promover a formação e capacitação de colaboradores da APOI em várias vertentes, quer no que diz respeito à organização e gestão interna da instituição, quer na atualização de conhecimentos técnico-científicos. O objetivo principal é promover a melhoria da qualidade assistencial aos portadores de OI e suas famílias, nas suas várias vertentes: social, institucional e de saúde.

Em 2020:

Participação na 10th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products, facilitado pela EURORDIS



Participação no ICCBH Virtual Forum, organizado pelo ICCBH



Molecular Genetics Requisition

Profiles and Tests:

**Osteogenesis Imperfecta**



Specimen

DNA

Send DNA GP# (if known)

**ATIVIDADES  
CIENTÍFICAS**

# ATIVIDADES CIENTÍFICAS

## PROJETO "GABINETE DE APOIO À INVESTIGAÇÃO EM OSTEOGÉNESE IMPERFEITA"



Gabinete Apoio à Investigação  
Osteogénese Imperfeita

Este projeto, lançado pela APOI em 2018, consiste na criação de um Gabinete de Apoio à Investigação em Osteogénese Imperfeita (GAI-OI), que permite implementar duas estratégias, em simultâneo, para atingir o objetivo final de melhorar a participação, qualidade e quantidade de investigação relacionada com OI no nosso País. Por um lado, desenvolve a capacitação dos doentes e estimula o seu papel na investigação, através da educação, apoio logístico e acompanhamento local nos hospitais. Por outro, apoia os profissionais com secretariado, monitorização dos trabalhos e apoio à formação especializada em OI.

Criar laços de proximidade com os doentes, tornando-os socialmente mais ativos, responsáveis e integrados e dotando-os de maior capacitação para poderem ter parte ativa na sua própria saúde;

Aumentar o número de associados da APOI, melhorando a representatividade da associação;

Promover a melhoria do conhecimento médico e estimular a cooperação entre especialistas para desenvolver melhores programas de tratamento e acompanhamento multidisciplinar aos doentes.

# ATIVIDADES CIENTÍFICAS

## INVESTIGAÇÃO DA INICIATIVA DA APOI

### QUESTIONÁRIO "IMPACTO DA PANDEMIA DE COVID-19 NA POPULAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

Consciente da situação pandémica atual e do impacto acrescido que esta pode ter nas pessoas e famílias com Osteogénese Imperfeita (OI), a APOI está a promover todos os esforços para avaliar essa situação e apresentar publicamente estes dados, com esperança que possam contribuir para modificar o panorama atual e melhorar a qualidade da assistência aos doentes.

### ESTUDO DE CARACTERIZAÇÃO DA OSTEOGÉNESE IMPERFEITA EM PORTUGAL

### IMPACTO DA PANDEMIA DE COVID-19 NA POPULAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA



associação portuguesa de  
osteogenese imperfeita



Gabinete Apoio à Investigação  
Displasias Ósseas



Instituto Nacional para a Reabilitação

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

# ATIVIDADES CIENTÍFICAS

## ESTUDOS CLÍNICOS APOIADOS PELO GAI-OI



**OI&HEART SUB-ESTUDO DE CARACTERIZAÇÃO CARDIOLÓGICA NA OI**

Hospital de Santa Maria, Lisboa

**CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E MOLECULAR DE DOENTES PORTUGUESES COM OI**

Hospital de Santa Maria, Lisboa

**OSTEOGÉNESE IMPERFEITA E AS MANIFESTAÇÕES OCULARES**

Escola Superior de Tecnologias da Saúde de Lisboa em colaboração com o Hospital de Santa Maria, Lisboa

**QUESTIONÁRIO "IMPACTO DA PANDEMIA DE COVID-19 NA POPULAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA"**



# OUTRAS ATIVIDADES

# OUTRAS ATIVIDADES

## ANIVERSÁRIO DA APOI

Celebramos 14 anos de existência com o workshop prático "Genética das displasias ósseas" na nossa sede.

**Obrigado por mais um ano de sucessos!**



# OUTRAS ATIVIDADES

## CAMPANHA IRS

Com a sua ajuda conseguimos apoios para desenvolver mais projetos!



**IRS  
SOLIDÁRIO**

*Dar sorrisos não custa nada*

**508 902 924**

ASSINALE COM UM X NO QUADRO 11 DO MODELO 3:  
"INSTITUIÇÕES PARTICULARES DE SOLIDARIEDADE  
SOCIAL OU PESSOAS COLETIVAS DE UTILIDADE  
PÚBLICA" - CAMPO 1101 E COLOQUE O NIF 508 902 924



associação portuguesa de  
osteogenese imperfeita



**IRS  
SOLIDÁRIO**

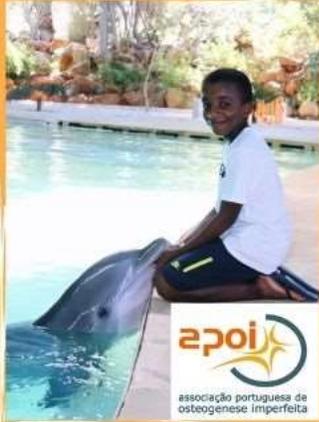
*Dar sorrisos não custa nada*

**508 902 924**

ASSINALE COM UM X NO QUADRO 11 DO MODELO 3:  
"INSTITUIÇÕES PARTICULARES DE SOLIDARIEDADE  
SOCIAL OU PESSOAS COLETIVAS DE UTILIDADE  
PÚBLICA" - CAMPO 1101 E COLOQUE O NIF 508 902 924



associação portuguesa de  
osteogenese imperfeita



**IRS  
SOLIDÁRIO**

*Dar sorrisos não custa nada*

**508 902 924**

ASSINALE COM UM X NO QUADRO 11 DO MODELO 3:  
"INSTITUIÇÕES PARTICULARES DE SOLIDARIEDADE  
SOCIAL OU PESSOAS COLETIVAS DE UTILIDADE  
PÚBLICA" - CAMPO 1101 E COLOQUE O NIF 508 902 924



associação portuguesa de  
osteogenese imperfeita



**IRS  
SOLIDÁRIO**

*Dar sorrisos não custa nada*

**508 902 924**

ASSINALE COM UM X NO QUADRO 11 DO MODELO 3:  
"INSTITUIÇÕES PARTICULARES DE SOLIDARIEDADE  
SOCIAL OU PESSOAS COLETIVAS DE UTILIDADE  
PÚBLICA" - CAMPO 1101 E COLOQUE O NIF 508 902 924



associação portuguesa de  
osteogenese imperfeita



**IRS  
SOLIDÁRIO**

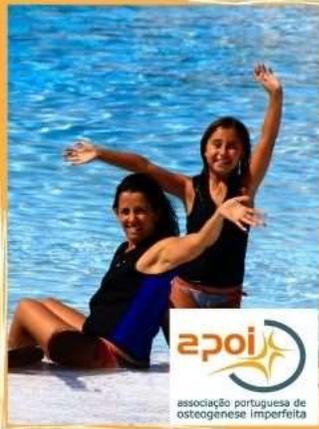
*Dar sorrisos não custa nada*

**508 902 924**

ASSINALE COM UM X NO QUADRO 11 DO MODELO 3:  
"INSTITUIÇÕES PARTICULARES DE SOLIDARIEDADE  
SOCIAL OU PESSOAS COLETIVAS DE UTILIDADE  
PÚBLICA" - CAMPO 1101 E COLOQUE O NIF 508 902 924



associação portuguesa de  
osteogenese imperfeita



**IRS  
SOLIDÁRIO**

*Dar sorrisos não custa nada*

**508 902 924**

ASSINALE COM UM X NO QUADRO 11 DO MODELO 3:  
"INSTITUIÇÕES PARTICULARES DE SOLIDARIEDADE  
SOCIAL OU PESSOAS COLETIVAS DE UTILIDADE  
PÚBLICA" - CAMPO 1101 E COLOQUE O NIF 508 902 924



associação portuguesa de  
osteogenese imperfeita

# OUTRAS ATIVIDADES

## CAMPANHA DE NATAL

Em 2020 os fundos angariados na Campanha de Natal reverteram para a implementação do NJA



Sorteio de Natal

NESTE NATAL, VAMOS ESTAR  
**mais próximos**

APOIA O NÚCLEO DE JOVENS  
DA APOI

COMPRA OU AJUDA A VENDER AS  
RIFAS SOLIDÁRIAS DA APOI

CONTACTO: [jovens@apoi.pt](mailto:jovens@apoi.pt)



associação portuguesa de  
osteogenese imperfeita

APOIOS:

Vila Galé Hoteis

Zoomarine

El Corte Inglés

Delta

OMNOVA

BENE Farmacêutica

...e dezenas de particulares

MUITO OBRIGADO!

# OUTRAS ATIVIDADES

## PARTICIPAÇÃO EM ATIVIDADES DE OUTRAS ENTIDADES

### QUESTIONÁRIO

Impacto Covid-19 nas  
Organizações Sociais  
"Financiamento e Covid-19"

Data Science Knowledge Center da  
Nova School of Business &  
Economics



### INQUÉRITO

Economia Social no contexto  
COVID-19

Instituto Politécnico de Setúbal  
Instituto Politécnico de Portalegre



### QUESTIONÁRIO

Avaliação das práticas de  
gestão de projetos adotadas  
pelas IPSS

Santa Casa da Misericórdia do  
Porto

### REUNIÃO DE TRABALHO DA TASK FORCE

Plano de vacinação contra a  
COVID-19 com associações  
de doentes

INFARMED

### PUBLICAÇÃO

Participação no 1º Boletim  
da RACS

Rede Académica das Ciências da  
Saúde da Lusofonia



# OUTRAS ATIVIDADES

## PARTICIPAÇÃO EM ATIVIDADES DE OUTRAS ENTIDADES

### XII CONGRESSO PORT. OSTEOPOROSE

Mesa Redonda "Outras  
doenças ósseas metabólicas  
- osteogénese imperfeita"

SPODOM



### PARTICIPAÇÃO

Estudo "Avaliação das  
práticas de gestão de  
projetos nas IPSS - O caso de  
Portugal"

SANTA CASA DA MISERICÓRDIA  
DO PORTO



### COLABORAÇÃO

Na preparação da reunião  
entre a FEDRA e a Sra.  
Secretaria de Estado da  
Inclusão

FEDRA

### COLABORAÇÃO

Na preparação da reunião  
sobre acesso a medicação  
hospitalar em ambulatório  
em contexto de pandemia

CINODR E ORDEM  
FARMACÊUTICOS

### PARTICIPAÇÃO E DIVULGAÇÃO

Inquérito "sua experiência  
da COVID-19."

RARE BAROMETER VOICE -  
EURORDIS



# OUTRAS ATIVIDADES

## PARTICIPAÇÃO EM ATIVIDADES DE OUTRAS ENTIDADES

### COLABORAÇÃO

Em filme de divulgação  
sobre OI - "OI! Sou  
transparente?"

JOÃO OLIVEIRA



### PARTICIPAÇÃO NO ESTUDO

Desafios dos Diretores Não  
Executivos das Organizações  
Sociais em Portugal

NOVA SBE E FUNDAÇÃO MANUEL  
VIOLANTE



### DIVULGAÇÃO

Estudo "Parentalidade e  
adaptação dos filhos  
durante a Pandemia da  
COVID-19: Um estudo  
transnacional com países  
Europeus."

FP-UL

### PARTICIPAÇÃO NA INVESTIGAÇÃO

Investigação, redes  
assistenciais e apoderamento:  
respostas sociais e científicas  
às doenças raras na Península  
Ibérica, 1940-2015)

UNIVERSIDADE DE SALAMANCA

### PARTICIPAÇÃO E DIVULGAÇÃO

Inquérito "H-CARE sobre os  
cuidados de saúde na  
doença rara"

Rare Barometer Voice - EURORDS



# OUTRAS ATIVIDADES

## PARTICIPAÇÃO EM ATIVIDADES DE OUTRAS ENTIDADES

### PARTICIPAÇÃO

Evento Comemorativo do  
Dia Internacional das  
Doenças Raras

INSA



### PARTICIPAÇÃO

Estudo - Barómetro COVID-  
19

ESCOLA NACIONAL DE SAÚDE  
PÚBLICA



### PARTICIPAÇÃO

Estudo Tecnologia com  
impacto social

NOVA SCHOOL OF BUSINESS AND  
ECONOMICS

### COLABORAÇÃO

Folheto Dia Mundial das  
Doenças Raras

SPDM

### PARTICIPAÇÃO

Estudo "O Movimento de  
Pacientes Durante uma  
Pandemia Global"

PATIENT VIEW



# OUTRAS ATIVIDADES

## PARTICIPAÇÃO EM ATIVIDADES DE OUTRAS ENTIDADES

### COLABORAÇÃO

proposta de atualização  
da Metodologia para  
Avaliação  
Farmacoterapêutica  
INFARMED



### PARTICIPAÇÃO

Estudo A Sustentabilidade  
das organizações da  
Economia Social  
Universidade do Porto



### DIVULGAÇÃO

Webinar "Boas práticas do  
apoio à vida  
independente: o que  
mudou?"  
INR,IP

### PARTICIPAÇÃO

dia Solidário da Maratona  
da Saúde na RTP apoio à  
investigação em Doenças  
Raras

MARATONA DA SAÚDE

### DIVULGAÇÃO

investigação "Principais  
desafios que os indivíduos  
portadores de deficiência  
enfrentam no acesso às  
mensagens de saúde pública  
durante a COVID-19"

WORLD HEALTH ORGANIZATION



# OUTRAS ATIVIDADES

## PARTICIPAÇÃO EM ATIVIDADES DE OUTRAS ENTIDADES

### PARTICIPAÇÃO

Sessão de lançamento do e-book "Foste a mentra perfeita"

Ana Simão

### DIVULGAÇÃO

Estudo "Na sombra da doença: Contributos para a intervenção psicológica com famílias em cuidados paliativos pediátricos"

FP-UL

### COLABORAÇÃO

Exposição sobre Osteogénese Imperfeita, integrada nem prova de aptidão profissional

ESCOLA SECUNDÁRIA HENRIQUE MEDINA

### CELEBRAÇÃO

Dia Internacional das Pessoas com Deficiência - Lançamento do novo site da APOI

INR,IP

### PARTICIPAÇÃO

Inquérito "necessidades e preferências relativamente ao acesso dos doentes aos cuidados de saúde, às prioridades de investigação médica e social e ao diagnóstico precoce nas crianças"

Rare Barometer  
Voices - EURORDIS



# ATIVIDADES INTERNACIONAIS

# ATIVIDADES INTERNACIONAIS

A world map in a dark orange color serves as the background for the slide. Five light-colored, irregularly shaped callout boxes are overlaid on the map, each containing text about international activities. The boxes are positioned over North America, Europe, and Asia.

**ASSEMBLEIA-GERAL  
OIFE**

**ASSEMBLEIA-GERAL  
EURORDIS**

**BRUSSELS RARE DISEASE  
WEEK 2021  
EURORDIS**

**ICCBH VIRTUAL FORUM  
ICCBH**

**EUROPEAN CONGRESS OF  
RARE DISEASES  
EURORDIS & ORPHANET**

# ATIVIDADES INTERNACIONAIS

## Artigo na OIFE Magazine 4

### OI & the Heart

By Céu Barreiros, Cardiolpneumologist



#### About the heart

As most of you will probably know, OI being a connective tissue (collagen) disorder, other parts of the body than bone can be affected. Collagen type 1 is present in different parts of the cardiovascular system, including what we call the fibrous skeleton of the heart, its valves, interventricular septum, aorta, and most other arteries, so it could be reasonable to think that collagen Type I abnormalities could also affect the heart. Although cardiovascular involvement in OI seems to be relatively rare, several cases that appear to be related to the underlying connective tissue disorder, have been reported. Most are related to abnormalities in the left-sided cardiac valves (aortic and mitral), the aortic root and ascending aorta.

Even though in most cases this is usually a progressive condition, there are also descriptions of rare cases of sudden death in asymptomatic subjects due to left ventricular rupture, aortic dissection and heart valves incompetence. Also we could think, that the reduced amount of collagen type 1 that is seen in OI could result in lower tensile strength and enlargement of both the atria and the ventricles, thus causing atrial arrhythmias and heart failure, independent of other risk factors and at an earlier age than expected. However, once again, the risk to develop this or other arrhythmias has not been evaluated.

A recent (2015) review of the literature concluded that patients with OI seem to have increased risk of heart disease compared to healthy controls. However current information about heart disorders in OI children and adults has not been systematically approached.

#### About the me and the Team

In the professional area, I've been working for 27 years as a Cardiac Physiologist at Santa Maria's Hospital (SMH), in Lisbon. My relation and interest in OI began 21 years ago, when my younger daughter was born, with OI. Because of the lacking support, I was one of the founders of a National Association for OI in 2006 and later I got involved in OIFE. You can find our organization here: <https://apoi.pt/>



From the beginning APOI realized that cooperation with medical professionals was part of the process to reach our main goal of making lives of OI people better. In 2016 APOI established an internal department to help develop research studies, by helping OI people and families to come to the hospital (supporting travel and clinical costs, with volunteers help) and by helping researchers with the tasks they need (administrative, access to OI medical information, access to congresses etc.).

Cooperation at this level lead us to geneticists from SMH and start national research project to characterize the Portuguese OI population from a clinical and molecular point of view. This research was the result of an initiative of the association, and the trial design was planned with APOI, that is recognized as partner by the National Ethical Committee. Next step in this research was to move forward and "detail" the clinical characterization of OI, so we've invited other medical specialties to join and several "Sub-Studies" have started, one of them "OI & Heart".

#### About our Study

This study aims to characterize the cardiovascular condition and evaluate the presence of potential subclinical cardiac disorders in osteogenesis imperfecta (adults and children):

- evaluate the risk of cardiovascular events on a population of OI
- correlate the mutation identified in each individual with the cardiovascular events found
- better understand the mechanisms of cardiac disorders in OI, to help doctors establish surveillance and prevention strategies, allowing patients to participate in their own health process and decision

Participants in the OI & Heart Sub-Study are invited to come to, either the Cardiology or the Paediatric Cardiology Department, in SMH (the major university hospital in the country), for 3 visits (baseline, one year and 5 years follow-up) were they have the following assessments: history and physical examination, echocardiography (with advanced features); ECG; ECG-Holter; and Ambulatory Blood Pressure Monitoring. If needed (after clinical assessment) other functional or angiographic tests may follow. Educational activities are also provided. When missing, collagen gene mutation and genetic evaluation will also be performed.

During their visits, families have the in-hospital support of an APOI volunteer and this allow us to control time so that all procedures can be scheduled or done during one single day. We have already included 66 patients. Round 50 have completed the one-year follow-up. We plan to include around 50 more patients in the coming months, but the COVID19 pandemic made us slow down recruitment.

#### Benefits and impact

Several reports describe that there seems to be an increased incidence in cardiovascular events in OI but there are no recommendations regarding routine evaluation of this patients. More understanding of these problems is needed. Our goal is help to provide recommendations for routine cardiovascular follow-up of people with OI based on the characterization of cardiovascular conditions in this population.



Our aim is also that through health literacy, we can stimulate the self-management of cardiovascular risk factors and consequently increase the wellbeing, the perception of control and the overall autonomy of patients with OI. The correlation between the identified mutations and the clinical findings may also contribute to a better long-term cost-effectiveness management of the patients. The implementation of this study might also raise awareness and medical knowledge of OI among specialized health professionals.



UNIC  
ceufs

Osteogênese Imperfeita  
é um defeito raro  
e hereditário

LEE COOPER  
LONDON  
since 1808

# PARCEIROS & MECENAS 2020

# PARCEIROS & MECENAS



CLÍNICA REALPÉ



# ATENÇÃO

## SE FEZ DONATIVOS À **ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEÓGENESE IMPERFEITA**

A APOI recorda que 25% do valor dos donativos atribuídos à Associação são reembolsados em sede de IRS, até ao montante de 15% do valor da coleta. Assim, quando preencher o seu IRS, basta colocar o valor total dos recibos emitidos pelos nossos serviços, relativos a "DONATIVOS", no Anexo H, Quadro 7, com o código 613, referente ao sujeito passivo mencionado nos respetivos recibos

# 508 902 924

SE AINDA NÃO O FEZ, AINDA ESTÁ A TEMPO!

TODOS OS DONATIVOS RECEBIDOS ATÉ AO DIA 31 DE DEZEMBRO TERÃO EMISSÃO DO  
RESPECTIVO RECIBO PARA PODER USUFRUIR DESTES BENEFÍCIO FISCAL

Pode fazer o seu donativo por PayPal ou por transferência bancária para a conta da CGD

# NIB 0035 0709 00000 107330 17