

Aprovado
pela comissão
C. M. S. L.
20/11/2021



associação portuguesa de
osteogenese imperfeita

PLANO ATIVIDADES 2022

O Enquadramento da Osteogénese Imperfeita (OI)

A Osteogénese imperfeita (OI) é uma doença genética rara, estimando-se uma incidência de 1:20 000 nascimentos

Tratando-se de uma doença rara, e dada a sua heterogeneidade clínica, o diagnóstico pode ser desafiante. É fundamental a partilha de conhecimento entre pares , com acesso a meios de diagnóstico e tratamentos adequados e precoces.

O envolvimento da família e da própria sociedade em geral, são vitais no prognóstico da doença.

A APOI mantém o seu crescimento e a colaboração com outras e importantes Instituições nomeadamente a EURORDIS, a OIFE e a FEDRA, mantendo-se em “rede” com organizações de OI de todo o mundo, profissionais de saúde e outros parceiros da comunidade das Doenças Raras.

Assim, a APOI quer continuar a ser peça fundamental na melhoria da qualidade de vida dos doentes com OI , mantendo a cooperação com a comunidade científica e contribuindo para o conhecimento médico e da população em geral sobre esta patologia.

O que é a OI

A Osteogénese Imperfeita é uma doença genética que afeta o tecido conjuntivo.

A denominação “Osteogénese Imperfeita” significa “formação de osso imperfeita”, sendo a principal característica clínica da doença a fragilidade óssea.

Esta fragilidade óssea leva a fraturas por vezes espontâneas ou com traumatismos mínimos, mas pode também haver outras manifestações clínicas em outros órgãos ou sistemas.

Existem vários tipos de OI e o prognóstico da doença é bastante variável.

Sintomas e sinais da OI

Para além das fraturas podem ocorrer outros sintomas como:

- Deformidades do esqueleto com encurvamento dos ossos longos ou coluna (escoliose ou cifose)

- face triangular,
- baixa estatura,
- laxidão ligamentar
- hematomas e equimoses fáceis,
- esclerótica azulada,
- perda de audição,
- dentes frágeis e translúcidos (dentinogênese imperfeita),
- alterações nas válvulas cardíacas,
- impressão basilar (compressão dos ossos da base do crânio),
- cansaço,
- sudorese excessiva,

Diagnóstico

A heterogeneidade clínica da OI e a falta de experiência da comunidade médica podem atrasar o diagnóstico ou levantar a suspeita de maus tratos infantis.

O diagnóstico é clínico, porém a caracterização genética do tipo de OI é fundamental pelas suas implicações no seguimento, tratamento e prognóstico.

Hereditariedade

A OI é uma doença genética, com padrão hereditário predominantemente dominante.

Em cerca de 25% dos casos não existe história familiar de doença, tratando-se de uma mutação de novo.

Tratamentos

Não existe ainda uma cura para a OI.

As terapêuticas são dirigidas ao controlo dos sintomas e evicção das complicações e devem ser consideradas de acordo com as necessidades específicas de cada doente.

A abordagem desta patologia deve ser sempre multidisciplinar com envolvimento de vários profissionais das várias áreas médicas.

O tratamento médico inclui os bifosfonatos, estando atualmente outras terapêuticas em fase de ensaio clínico.

Prognóstico

Tal como a variabilidade e heterogeneidade das diversas formas clínicas dos indivíduos afetados pela doença, também o prognóstico da doença é variável. Este depende do tipo de OI, mas também da precocidade da intervenção terapêutica e social.

Objetivos futuros

Continuando numa linha de ação semelhante aos anos anteriores, a APOI pretende promover a divulgação da doença e estimular o interesse, nesta doença, dos profissionais de saúde e da sociedade civil, mantendo o intercâmbio de experiências e valorizando uma rede para a referência dos nossos doentes.

A APOI mantém a sua parceria com a comunidade científica participando ativamente em vários trabalhos de investigação.

Mais uma vez importa ressaltar que a implementação do Plano de Ação para o próximo ano está em muito dependente da capacidade humana e financeira dos novos Órgãos Sociais. O trabalho árduo a que a associação se propõe, é de recurso exclusivamente voluntário e muito condicionado às vicissitudes não só da fase pandémica que vivenciamos mundialmente, mas também da vida pessoal e profissional de cada um de nós.

Graças à APOI, a OI não é mais uma doença desconhecida da sociedade em geral, tendo inclusive, a associação, um papel fundamental na divulgação da doença a nível internacional, servindo de canal para o conhecimento do que se passa na comunidade internacional ligada a esta patologia.

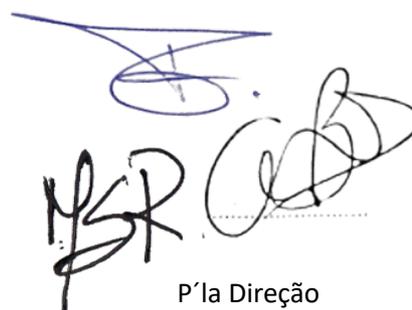
Por tudo isto, nos propomos a continuar o nosso trabalho. Com a mesma seriedade, motivação e empenho que até agora a nossa associação demonstrou.

PLANO DE AÇÃO PARA 2022

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;
	<i>Projeto “Atreve-te a viver”</i> ;	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	“Projeto 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 acções que permitam melhorar o conhecimento médico da OI no nosso País	Criação de material de comunicação e formação para profissionais.
	<i>Projeto “Saber+”, com a APOI</i>	Continuar a promover ações de literacia em Saúde, permitindo que os portadores de OI possam ser agentes ativos da promoção da sua saúde.
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	Manutenção da página Web da APOI (www.apoi.pt)	Projeto “Informação para a Inclusão” - 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 Social, Reabilitação, Saúde, e Educação, no sentido de obter os apoios considerados adequados e necessários aos doentes com OSTEOGÉNESE IMPERFEITA	Estabelecer contactos com Instituições e empresas que tenham como objetivo o apoio a associações de doentes, no sentido da criação de dinâmicas de troca de informação e procura de soluções e implementação de políticas de responsabilidade social;	Desenvolver ações de estabilização financeira da APOI
		Estabelecer protocolos que beneficiem os sócios
		Promover informação sobre a patologia junto dos Órgãos da Tutela
		Desenvolver reuniões temáticas dedicadas às várias áreas envolvidas
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 Congressos Científicos Internacionais

Ação de Investigação, promovendo estudos através de um CONSELHO CIENTÍFICO	Cooperar e desenvolver trabalhos de investigação nacionais e internacionais	Gabinete de Apoio à Investigação e projetos de investigação apoiados pela APOI
<u>Núcleo de Jovens da APOI</u>	Desenvolver atividades de estímulo à participação de jovens com OI na vida associativa;	atividades de capacitação e inclusão social; literacia em saúde; atividades lúdicas, desportivas e culturais e de estímulo ao bem estar psicossocial #OIYOUTHWEEK - Encontro de Jovens da APOI
<u>Organização Interna e Sede</u>	Dinamização do espaço SEDE	Dinamizar o espaço da Sede oficial com atividades que nos permitam melhorar o apoio aos Sócios
	Projeto “Aprender para Fazer”	Melhorar a formação de colaboradores da APOI 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



P'la Direção