

Aprovado em reunião da
USH
25/11/23



associação portuguesa de
osteogenese imperfeita

PLANO ATIVIDADES

2024

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 das pessoas 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 .

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

Hereditariedade

A OI é uma doença genética, podendo ser hereditária, e mais frequentemente autossômica dominante.

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

Tratamentos

Não existe, ainda, cura para a OI.

As terapêuticas são dirigidas ao controlo dos sintomas e prevenção 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.

Mantendo a continuidade do seu trabalho, a APOI pretende promover a divulgação e estimular o interesse na doença nos profissionais de saúde e na sociedade civil, partilhando experiências e valorizando uma rede para a referenciação dos doentes.

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

Salientamos de novo que a implementação do Plano de Ação para o próximo ano está muito dependente da capacidade humana e financeira dos Órgãos Sociais. O trabalho árduo a que a associação se propõe, é de recurso predominantemente voluntário e muito condicionado às vicissitudes socio-económicas do nosso país, mas também da vida pessoal e profissional de cada um de nós.

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

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


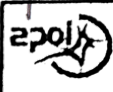
PLANO DE AÇÃO PARA 2024

Como áreas de intervenção prioritária propomos:

| Âmbito | Projeto | Objetivo | Orçamento previsto | |
|---|---|---|--------------------|---------|
| | | | APOI | Externo |
| Ação Social , destinada a apoiar todos os doentes com OSTEOGÉNESE IMPERFEITA, e seus familiares, sobretudo na sua integração social e comunitária | <i>“Projecto APOlar-te”;</i> | Melhorar a inclusão através da mais rápida reabilitação; | | 200€ |
| | <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; | | 500€ |
| | 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 | <i>“Projeto Consultadoria”</i> | Permitir que os portadores de OI possam ter acesso a consultas de orientação e segunda opinião; | | 100€ |
| | <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 na promoção da sua saúde. | | 100€ |
| Ação de Divulgação - entre os médicos e outros profissionais de saúde e restante pessoal dos Serviços de Saúde, através de palestras, seminários, congressos ou de qualquer outra forma, a fim de proporcionar maior conhecimento da doença; | <i>Projecto “Aliança INquebrável”</i> - Estimular o interesse médico pela OI criando condições para a sua formação a nível nacional e internacional. Melhorar a rede de referenciação nacional de médicos com conhecimentos atualizados em O.I. | Estabelecer parcerias para organizar um Congresso Científico sobre OI; Apoiar a participação de profissionais de saúde neste e noutros eventos científicos; Criar e distribuir material educacional sobre OI. | | 10 000€ |
| Ação de Sensibilização , com função de alertar o público em geral para o que é a OSTEOGÉNESE IMPERFEITA e para a prevenção das suas complicações e | <i>Projeto “Informação para a Inclusão”</i> - Desenvolver campanhas de sensibilização e divulgação sobre OI; | Manutenção da página Web da APOI (www.apoi.pt); | | 200€ |
| | | dinamizar a APOI e a OI 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 | 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 | Desenvolver ações de estabilização financeira da APOI; | | |
| | | Estabelecer protocolos que beneficiem os sócios; | | |

| | | | | |
|--|---|--|-------|-------|
| considerados adequados e necessários aos doentes com OSTEOGÉNESE IMPERFEITA | procura de soluções e implementação de políticas de responsabilidade social; | 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 OI; | | |
| | Projeto "Aprender para Fazer" - Participação de colaboradores da APOI em Colóquios, Seminários, Exposições, Conferências ou outras actividades que visem a aprendizagem e partilha de informação | Atualização de conhecimentos de ordem organizacional, associativa e técnico científico. | 50€ | 100€ |
| Ação de Investigação , promovendo estudos através de um CONSELHO CIENTÍFICO | Projeto "Gabinete de Apoio à Investigação" e projetos de investigação apoiados pela APOI. | Cooperar e desenvolver trabalhos de investigação nacionais e internacionais | 2400€ | 500€ |
| Núcleo de Jovens da APOI | 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. | | 500€ |
| Organização Interna e Sede | Dinamização do espaço SEDE | Dinamizar o espaço da Sede oficial com atividades que nos permitam melhorar o apoio aos Sócios; | 5988€ | 9445€ |
| | Capacitação | 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 | | |

Lisboa, 29 outubro 2023

Fátima Godinho
 Patrícia Rodrigues

 associação portuguesa de
osteogénese imperfeita
NIF: 608 902 924
 P'la Direção