

Aprovado por unanimidade
U. Senh
23/11/2024



associação portuguesa de
osteogenese imperfeita

PLANO ATIVIDADES

2025

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 2025

*Aprovado
pelo Conselho
V. S. M.*

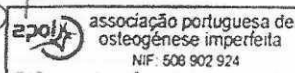
Como áreas de intervenção prioritária propomos:

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	"Projecto APOlar-te";	Melhorar a inclusão através da mais rápida reabilitação;	50€	50€
	Projeto "Atrave-te a viver";	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€
	Projeto Bone Gym	Com o objetivo de impedir a progressão dos efeitos nefastos da doença e promover a independência deste grupo particular de doentes, pretende-se criar um espaço multiusos, particularmente vocacionado para a prática de exercício físico personalizado, onde se possam, por um lado implementar atividades de estímulo à atividade física regular e por outro programas de fisioterapia de longa duração	5000€	28500€
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;		100€
	Projeto "Saber+", com a APOI	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;	Projeto "Aliança Inquebrável" - Estimular o interesse médico pela OI criando condições para a sua formação a nível nacional e internacional. Melhorar a rede de referência nacional de médicos com conhecimentos atualizados em O.I.	Apoiar a participação de profissionais de saúde em eventos científicos; Criar e distribuir material educacional sobre OI.	1500€	3000€
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	Projeto "Informação para a Inclusão" - Desenvolver campanhas de sensibilização e divulgação sobre OI;	Manutenção da página Web da APOI (www.apoi.pt);	100€	100€
		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 considerados adequados e	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	Desenvolver ações de estabilização financeira da APOI;		
		Estabelecer protocolos que beneficiem os sócios;		
		Promover informação sobre a patologia junto dos Órgãos da Tutela;		

necessários aos doentes com OSTEOGÉNESE IMPERFEITA	implementação de políticas de responsabilidade social;	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.	100€	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	2000€	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.		300€
Organização Interna e Sede	Dinamização do espaço SEDE	Dinamizar o espaço da Sede oficial com atividades que nos permitam melhorar o apoio aos Sócios;	1000€	9512,33€
	Aperfeiçoar o contacto participativo dos sócios,	Estimular o voluntariado, o associativismo e a participação em projetos.		
	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, 02 novembro 2024

Fátima Godinho
Patrícia Rodrigues



P'la Direção