

*Handwritten notes in blue ink:*  
A. Almeida  
13/02/2025  
L. Silva

# RELATÓRIO DE ATIVIDADES

2025



Associação Portuguesa de  
Osteogénese Imperfeita

A ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

tem o prazer de apresentar o seu Relatório de Atividades 2025

P'la Direção

A handwritten signature in white ink, reading "Fátima Godinho". The signature is written in a cursive, flowing style.

Presidente

# MISSÃO

Melhorar a qualidade de vida de pessoas com Osteogénese Imperfeita

**01**

**Educação para a Saúde** de doentes e famílias e apoio à integração social

**02**

**Sensibilização** da sociedade civil minimizando as diferenças e o estigma social

**03**

**Ações conjuntas** junto dos Órgãos da Tutela, Sociedades científicas e Associações congéneres

**04**

**Estimulo ao interesse de profissionais e desenvolvimento de investigação**, através do seu Conselho Científico

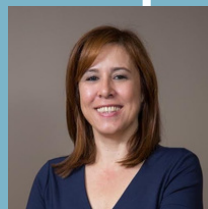
# VISÃO

Ser reconhecida como uma instituição de **prestígio** e **referência nacional** e internacional no âmbito da Osteogênese Imperfeita pela **qualidade, inovação** e **excelência** dos serviços que presta e dos projetos de cooperação em que participa



# Órgãos Sociais 2024-2027

## DIREÇÃO



**PRESIDENTE**  
Fátima Godinho



**VICE-PRESIDENTE**  
Marta Rodrigues



**TESOUREIRA**  
M. Céu Barreiros



**SECRETÁRIO**  
Tiago Mendes



**VOGAL**  
Daniela Santos

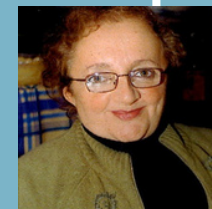
## SUPLENTES DO CONSELHO FISCAL

Mariana Custódio  
Lara Vicente  
Ans Margarida Amaral

## SUPLENTES DA DIREÇÃO

Susana Alberto  
Tânia Esteves  
Sara Consciência  
Joana Ruivo Rodrigues  
Patrícia Rodrigo Belo

## CONSELHO FISCAL



**PRESIDENTE**  
M. Isabel Vilão



**VOGAL**  
Tiago Fortuna



**VOGAL**  
Dário Amaral

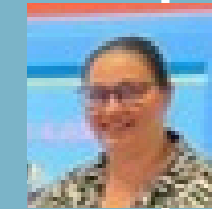
## NÚCLEO DE JOVENS

Mário Vilas Boas    Margarida Baptista    João Baltarejo    Ana Botelho

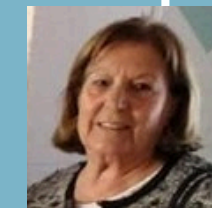
## ASSEMBLEIA GERAL



**PRESIDENTE**  
Margarida Custódio



**PRIMEIRO-SECRETÁRIO**  
Ana Rita Gomes



**SEGUNDO-SECRETÁRIO**  
Ana Isabel Sequeira

# CONTEÚDO

**1** Organização Interna

**2** Projetos, por âmbito de ação

**3** Atividades Científicas

**4** Outras Atividades

**5** Parceiros e Mecenass

# 1. Organização Interna



# Assembleias Gerais Ordinárias

## 22 de Março

1. Apresentação, discussão e aprovação do Relatório de Atividades de 2024;
2. Apresentação, discussão e aprovação do Relatório de Contas de Gerência de 2024, bem como do Parecer do Conselho Fiscal;
3. Atualização de Sócios (admissões; exonerações e quotas);
4. Outros assuntos

## 30 de Novembro

1. Apresentação, discussão e aprovação do Plano de Atividades para 2025;
2. Apresentação, discussão e aprovação do Orçamento para 2025 e respetivo Parecer do Conselho Fiscal;
3. Atualização de Sócios (admissões; exonerações e quotas);
4. Outros assuntos.

# FEDERAÇÕES e AFILIAÇÕES

Em 2025, a APOI integrou a SIP PT (Societal Impact of Pain - Impacto Social da Dor). Desta forma, alargou do seu quadro de afiliações que atualmente inclui as seguintes organizações:

## Federações



## Afiliações



# Novas Afiliações

A Plataforma para o Impacto Social da Dor (Societal Impact of Pain – SIP) é uma organização suportada por várias entidades que visa aumentar a consciencialização e a sensibilização para a dor, assim como, a necessidade de modificar as políticas com ela relacionadas.

## **JUNTOS PELA MUDANÇA!**

Unidos para dar voz a quem vive com dor crónica.

### **JUNTE-SE À SIP PORTUGAL**

Unidos, faremos a diferença!

Saiba mais em: <https://sip-pt.pt/>



# PARCERIAS, com oportunidades de descontos

A APOI mantém parcerias com oportunidades de descontos, com as seguintes entidades:

**FISIOTERAPEUTA  
HENRIQUE  
MAIA**

LISBOA (OLIVAIS)

Fisioterapia & Programas de Apoio Individualizado (Personal Training)

**20%  
DESCONTO**  
exclusivo para sócios



**20%  
DESCONTO**  
exclusivo para sócios

**CLÍNICA REALPÉ**



**20%  
DESCONTO**  
exclusivo para sócios

**T.E.C. PHYSIO**  
FISIOTERAPIA E BEM-ESTAR EM MOSCAVIDE

**Terapias e Massagens**

No primeiro tratamento e seguintes

- 15% de desconto no 1º tratamento (Agregados)
- 15% de desconto nos produtos (Associados e agregados)



**DESCONTOS  
VÁRIOS**  
exclusivo para sócios

**Liga Portuguesa  
Contra as Doenças Reumáticas**




**10%  
DESCONTO**  
em alojamento,  
serviços, em SPAs  
**Satsanga & Wellness**

- Anuidade gratuita;
- Acesso a promoções exclusivas;
- Early check-in a partir das 11h (sujeito a disponibilidade);
- Late check-out até às 15h (sujeito a disponibilidade);
- Prioridade de reserva

**Vila Galé  
HOTÉIS**

**contacte geral@apoi.pt  
para receber o seu LINK**



**20%  
DESCONTO**  
exclusivo para sócios

**TERMAS & SPA  
DOCRO**



**20%  
DESCONTO**  
ANÁLISES PARTICULARES  
exclusivo para sócios

**redelab**  
Grupo Português de Laboratórios de Análises Clínicas



**ATÉ  
25%  
DESCONTO**  
+ OFERTA CARTÃO  
**LABMED SAÚDE**  
exclusivo para sócios

**LabMED  
saúde**



## Oportunidades através dos nossos **PARCEIROS**

No âmbito da sua qualidade de Sócio Honorário da **Liga Portuguesa contra as Doenças Reumáticas (LPcDR)**, os sócios da APOI beneficiam de todos os descontos e oportunidades dos Sócios da LPcDR, cuja informação se encontra atualizada no site da LPcDR:

<https://www.lpcdr.org.pt/associados/parceiras-e-protocolos>



# PARCERIAS de continuidade

O protocolo de cooperação com a EXIGO consultores e a ANDO deu continuidade ao projeto "Qualidade de Vida Relacionada com a Saúde nas displasias ósseas em Portugal - SKEDYS"



## Objetivos do Estudo HRQoL nas Displasias Ósseas:

- Desenvolvimento e validação de um questionário QVRS para pessoas com displasias ósseas;
- Avaliação da QVRS de pessoas com displasias ósseas em Portugal.

O Estudo de Qualidade de Vida Relacionada com a Saúde (QVRS) nasceu da necessidade de criar uma ferramenta que permita avaliar a qualidade de vida das pessoas que vivem com este tipo de condições em Portugal.

Depois das fases iniciais de pesquisa e desenho do instrumento, onde se incluiu a realização dos focus groups com pessoas com displasia óssea e profissionais de saúde, iniciou-se em 2025 a fase de construção e desenvolvimento do questionário, tendo-se realizado também o inquérito Piloto.

**Obrigado** a todos os que se disponibilizaram para participar ativamente, levando mais além a investigação nestas doenças ósseas raras.

# Novas Parcerias

A APOI celebrou um novo protocolo com o **T.E.C. Physio – Gabinete de Fisioterapia e Bem-estar** – com o qual os sócios da associação podem usufruir de condições especiais em tratamentos, consultas e aquisição de produtos.

A T.E.C. Physio dispõem de serviços de saúde em áreas como Fisioterapia, Osteopatia, Exercício Clínico, Massagem e Neuromodulação Não Invasiva e de um conjunto de produtos para reabilitação, exercício e bem-estar.



**20%  
DESCONTO**  
exclusivo para sócios

**T.E.C. PHYSIO**  
FISIOTERAPIA E BEM-ESTAR EM MOSCAVIDE

**Terapias e Massagens**

- 15% de desconto no 1º tratamento (Agregados)
- 15% de desconto nos produtos (Associados e agregados)

No primeiro tratamento e seguintes

# Novas Parcerias

A **Imóveis4all** junta-se à lista de parceiros da APOI que visam trazer sinergias e uma parceria benéfica para a nossa associação.

Saiba que sempre que um cliente concluir uma venda e selecionar a APOI como instituição beneficiária, a IMOVEIS4All fará uma doação à associação retirada da sua comissão.

**Imoveis4all**



# Renovação de Parceria

Renovada e com novas condições, conheça os benefícios da Parceria com o Unlock Boutique Hotel

## BENEFÍCIOS PARA ASSOCIADOS

DESCONTO PARA ASSOCIADOS		
HOTÉIS MEMBROS UBH	ALOJAMENTO	SPA
Casa Melo Alvim (Viana do Castelo)	8% cumulativos com campanhas em vigor	
Monverde Wine Experience Hotel (Amarante)		5%
Jardins do Porto (Porto)		
Palacete Chafariz D'El Rei (Lisboa)		
The Noble House (Évora)		
Sobreiras Alentejo Country Hotel (Grândola)		
Casa das Senhoras Rainhas (Óbidos)		
Forrester Essence Douro Hotel (Alijó)		
Rosegarden House (Sintra)		
Albergaria do Calvario (Évora)		

# Melhoria da Comunicação com associados

## INQUÉRITO PARA LEVANTAMENTO DE NECESSIDADES E EXPECTATIVAS

Para assegurar que a sua ação é dirigida às necessidades específicas dos associados, a APOI lançou o questionário “AJUDE-NOS A MELHORAR!”.

A sua opinião sobre a oferta de serviços e atividades da nossa associação é muito importante pois permite-nos:

- Avaliar em que medida satisfizemos as suas expetativas;
- Melhorar a oferta de serviços dentro dos recursos que temos disponíveis;
- e encontrar formas de ir ao encontro das suas necessidades.

Se ainda não o fez, poderá aceder através do Link:

**Avaliação do nível de Satisfação dos  
Associados da APOI**

Agradecemos desde já pela sua colaboração!

# Espaço Sede

Continuação da dinamização do espaço da Sede para manutenção das atividades regulares e de encontros sociais.

Foram também melhoradas as formas de contacto direto com os sócios, bem como facilidades de pagamentos de quotas e angariação de fundos.

A Sede mantém-se a funcionar regularmente às 3ª e 5ª feira (manhã e tarde) e nos outros dias, inclusivé fins de semana, sempre que tal se justifique.



Associação Portuguesa de  
Osteogénese Imperfeita

JÁ ESTÁ DISPONÍVEL O NOVO NÚMERO DA APOI!  
PODE CONTACTAR-NOS POR **MENSAGEM, CHAMADA E WHATSAPP!**  
UTILIZA O **MBWAY** PARA PAGAMENTOS FACILITADOS, REGULARIZAÇÃO  
DE QUOTAS E DONATIVOS!

NOVO CONTACTO

**938 932 336**





## 2. Projetos, por âmbito de ação

# Projeto Bone Gym

Ação Social

É sabido que a prática de atividade física adequada e adaptada às necessidades de cada pessoa, bem como o conhecimento do seu corpo/estrutura e o acompanhamento por profissionais especializados, é fundamental para o reforço muscular e o ganho de massa óssea, reduzindo o risco de fraturas. Nesse sentido, programas de fisioterapia de longa duração, já existentes em vários países, e a prática de atividade física regular, podem ter um impacto positivo muito grande nas pessoas com osteogénese imperfeita.

Com o objetivo de impedir a progressão dos efeitos nefastos da doença e promover a independência deste grupo particular de pessoas, 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.

O espaço designado para a implementação do projeto é a Loja B, do Lote 10, da Rua Manuel Mendes (Bairro da Quinta das Laranjeiras), por ser uma área geograficamente vantajosa, num espaço anexo à Sede da nossa associação e oferecer as condições de centralidade, transportes e acessibilidade necessárias para os nossos doentes.

Durante 2025, a APOI continuou a trabalhar em prol da melhoria das instalações da Loja B, tendo sido avaliadas as necessidades das instalações, e decorrido várias visitas com empresas da área, a fim de obter orçamentos.



# Projeto ALIANÇA **INQUEBRÁVEL**

Em 2025, iniciaram-se as preparações para a implementação de mais uma edição do **Projeto Aliança /Inquebrável**, que em 2016 celebrará o seu 10º aniversário.

Este projeto, como o próprio nome indica, pretende criar uma **ALIANÇA** de cooperação entre especialistas, indústria e famílias e a sociedade com o mesmo objetivo comum de melhorar a qualidade de vida das pessoas com doenças ósseas raras e suas famílias e culminará num **Simpósio científico** para atualização de conhecimentos médicos e num **Encontro de Famílias** para promover a socialização e implementar atividades de literacia que visem melhorar a sua saúde. O **Bone Dysplasias 2026: Simpósio de Displasias Ósseas, como irá chamar-se o evento, decorrerá** em Maio de 2026, sendo que a organização iniciou-se já em 2025 com as seguintes atividades:

- Constituição da Comissão Organizadora e outros aspetos organizacionais (data, local, espaço, temas, palestrantes, etc.)
- Participação de um especialista no OI2025 para atualização de conhecimentos e estabelecimento de contactos;
- Preparação de candidaturas a apoios para a realização do congresso.



# gabinete

## CONSULTADORIA



Iniciativa promovida com o apoio de profissionais que, de forma voluntária, aconselham ou orientam os nossos sócios relativamente a situações clínicas específicas.

Este programa visa 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.

**Em 2025 foram acolhidos cerca de 10 pedidos de apoio.**

# Projeto



DESENVOLVE AÇÕES DE SENSIBILIZAÇÃO E CONSCIENCIALIZAÇÃO DA POPULAÇÃO GERAL E DE PROFISSIONAIS PARA AS NECESSIDADES DAS PESSOAS COM OI.

O PROJETO INCLUÍ VÁRIAS ÁREAS DE INTERVENÇÃO:

## PROJETOS ESCOLARES E ACADÉMICOS:

Curso OI na Escola - Preparação para Pais e Profissionais de educação

Sessão de esclarecimento - Jardim Escola João de Deus - Odivelas

Colaboração em trabalho de aluna do 12º Ano do Externato de Penafirme - Torres Vedras

## COMUNICAÇÃO E IMAGEM

Website da APOI e dinamização de redes sociais

Aniversário da APOI

Newsletter

## CAMPANHAS

Campanha Dia Internacional da OI / Maio, mês de sensibilização para a osteogénese Imperfeita

Campanha de Consignação de 1% do IRS

Campanha de Natal

# Osteogénese Imperfeita na Escola

## Curso de preparação para pais e profissionais de educação

Ir ou regressar à escola constitui um desafio, não só para a criança com OI mas também para os cuidadores e para os profissionais. É preciso superar barreiras como a falta de acessibilidade, a carência de recursos e adaptações, a falta de preparação de profissionais para lidar com estas diversidades e a discriminação. O Curso "OI na Escola" tem como objetivos promover a formação de profissionais de educação e pais sobre aspetos importantes a ter em conta para garantir a inclusão plena de crianças com Osteogénese Imperfeita em ambiente escolar.

18 de outubro: falamos sobre OI nas escolas:

- Como lidar com uma criança com OI;
- Impacto psicológico e capacitação positiva (atitudes e comportamentos);
- Enquadramento legal e ensino educativo especial;
- Aulas de educação física;
- Adaptações das escolas;
- Articulação casa-escola e muito mais

Foi com todo o carinho, e com base em experiências reais, que a nossa equipa de voluntários preparou os temas com que acolheu os participantes.



## Sessão de esclarecimento em Jardim-escola

A APOI foi convidada a realizar uma sessão de esclarecimento sobre OI e a Integração Escolar no Jardim-Escola João de Deus, em Odivelas, com vista a dar a conhecer a doença e os cuidados necessários associados à mesma, de forma a garantir um esforço de toda a equipa educativa em prol do atividade diária com os alunos portadores de OI.

*informação* PARA A  
**INCLUSÃO**



# Newsletter APOI

Lançamento de 5 Newsletters durante 2025:



# Campanha de Natal

Durante o mês de Dezembro a APOI lançou na sua newsletter a **Campanha de Natal** para promover iniciativas solidárias em que os sócios poderiam participar ativamente na decoração da árvore de Natal da APOI.



informação **PARA A**  
**INCLUSÃO**

NESTE NATAL JUNTE-SE A NÓS NA  
MELHORIA DA QUALIDADE DE VIDA DAS PESSOAS COM OI

**VAMOS DECORAR A ÁRVORE**

**apoi**

- 1 Bola - 2,5€
- 1 Estrela - 5€
- 1 Fita - 10€
- Kit Solidário - 50€  
(5 Bolas, 5 Estrelas e 3 Fitas)
- Estrela Polar - 100€

**MB** **938 932 336**  
WAY  
DESCRIÇÃO: NIF +  
ORNAMENTO(S) PRETENDIDO(S)  
EXEMPLO: NIF + 3 bola + 1 estrela

## Campanha de Consignação de 1% do IRS

Envolvimento e sensibilização da comunidade

Na hora de submeter o seu IRS

**CONSIGNE**

**508 902 924**

informação **PARA A**  
**INCLUSÃO**



**IRS SOLIDÁRIO**  
*Há um quadro mágico que torna sonhos em realidade!*

**apoi**  
associação portuguesa de osteogenese imperfeita

**AJUDAR MUITO, SEM GASTAR NADA**

DEPOIS DE VALIDAR AS SUAS FATURAS NO PORTAL DAS FINANÇAS, AJUDE-NOS A MELHORAR A QUALIDADE DE VIDA DAS PESSOAS COM OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

**508 902 924**

MODELO 3 | CAMPO 11

INSTITUIÇÕES DE PARTICULARIDADE SOCIAL

# Aniversário APOI

A APOI celebrou 19 anos!

Olhando para trás, vemos um percurso definido pela resiliência e pela dedicação, mas, acima de tudo, vemos as pessoas que tornaram tudo isto possível.

Nenhuma das nossas conquistas teria sido alcançada sem o vosso voto de confiança. Ser **Sócio, Parceiro** ou **Mecena** da APOI é mais do que um contributo financeiro ou logístico; é acreditar que, juntos, podemos transformar realidades e oferecer um apoio digno a quem mais precisa.

Obrigado por estarem connosco nestes 19 anos 🧡

informação PARA A  
**INCLUSÃO**



# Dia da OI nas Redes Sociais

**HOJE, DIA 6 DE MAIO**  
CELEBRA CONNOSCO  
DE AMARELO O DIA  
INTERNACIONAL DA  
OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA!




  
**Sabias que?**

MAIO É O MÊS DE  
SENSIBILIZAÇÃO  
PARA A  
**OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA**

Junta-te à APOI e  
celebra connosco!  
**#WISHBONEDAY**




Associação Portuguesa de  
Osteogénese Imperfeita

  
**Sabias que?**

A **OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA** É UMA  
DOENÇA RARA QUE  
AFETA O TECIDO  
CONJUNTIVO

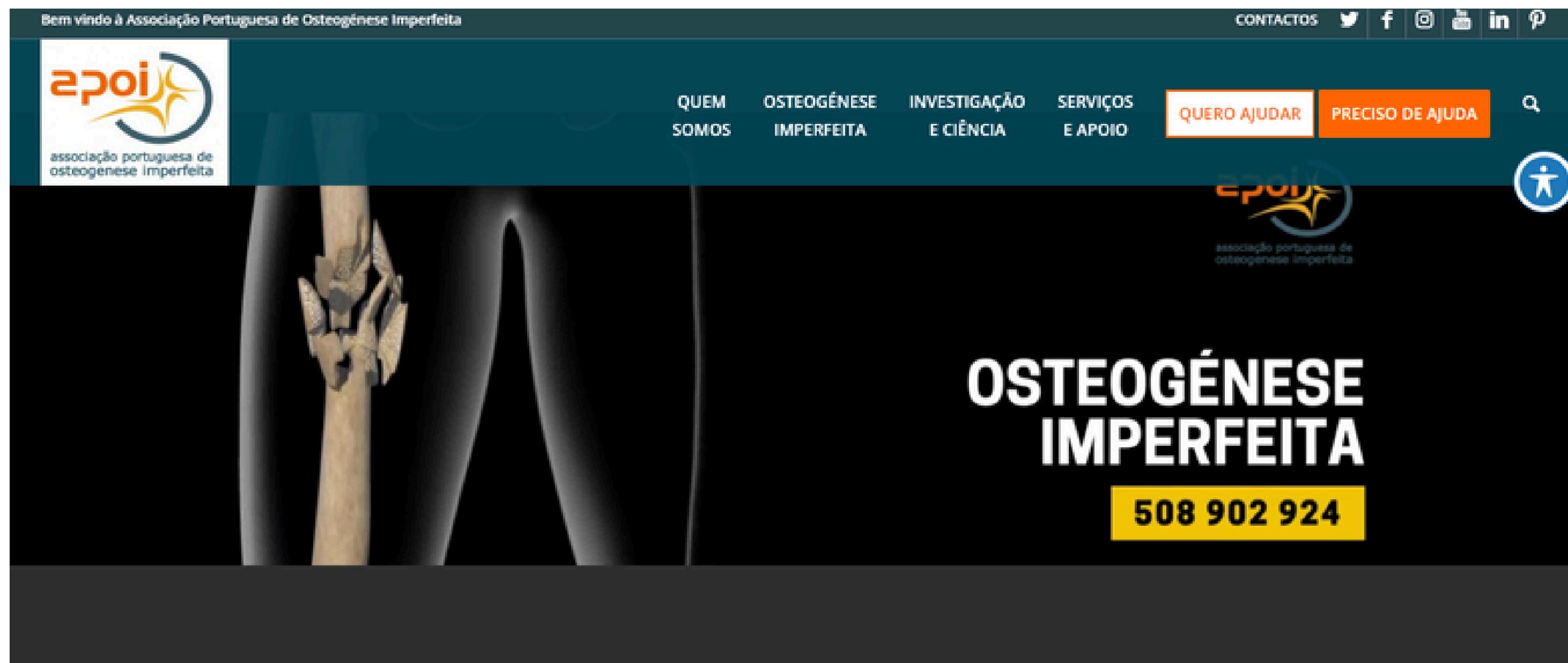
Junta-te à APOI e  
celebra connosco!  
**#WISHBONEDAY**



Associação Portuguesa de  
Osteogénese Imperfeita

# Website

Atualização e manutenção do nosso website



# Redes Sociais

A APOI continua a sua presença ativa nas redes sociais, através das plataformas:



ASSOCIAÇÃO  
PORTUGUESA DE  
OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA



APOI2006



ASSOCIAÇÃO  
PORTUGUESA DE  
OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA



ASSOCIAÇÃO  
PORTUGUESA DE  
OSTEOGÉNESE  
IMPERFEITA



APOI2006

# Projeto

# Aprender para Fazer

Formação e capacitação de colaboradores da APOI em várias vertentes (desde a organização e gestão interna, à atualização de conhecimentos técnico-científicos), em prol da melhoria da qualidade assistencial aos portadores de OI e suas famílias nos seus diferentes espectros: social, institucional e de saúde.

Participação na reunião “International Genetic Counselling: Emerging issues in a rapidly advancing profession” da APPAcGen









**JON WEIL**  
California State University

**INTERNATIONAL GENETIC COUNSELLING:  
EMERGING ISSUES IN A RAPIDLY  
ADVANCING PROFESSION**

**2nd OF OCTOBER 2025 | 10:30**  
BIBLIOTECA DE QUÍMICA, ICBAS-UP | HOST: MILENA PANEQUE

Participação no Webinar “Solving the unsolved Rare Diseases”, organizado pela FEDRA, no âmbito das comemorações do Dia das Doenças Raras



**28 DE FEV  
DE 2025**

**«Solving the unsolved Rare Diseases»  
(Solve-RD)?**



### **3. Ação de Investigação e atividades científicas**



Gabinete Apoio à Investigação  
Osteogénese Imperfeita

Com o objetivo de **melhorar** a participação, qualidade e quantidade de **investigação relacionada com OI** no nosso país, o GAI-OI desenvolve a capacitação dos doentes e estimula o seu papel na investigação, através da **educação, apoio logístico e acompanhamento** local nos hospitais e apoia os profissionais com **secretariado, monitorização** dos trabalhos e **apoio à formação** especializada em OI.

O **Projeto Estudo de Caracterização da OI em Portugal** pretende caracterizar especificidades clínicas das pessoas com OI e relacioná-las com as mutações genéticas identificadas. Com o apoio da APOI, estão neste momento a decorrer múltiplos sub-estudos de várias áreas médicas por forma a permitir a caracterização mais detalhada de algumas áreas específicas.

#### SUB-ESTUDO PROBLEMAS OCULARES

NA OI



Serviço de Oftalmologia  
CHULN Hosp. Sta. Maria & ESTeSL

#### SUB-ESTUDO OI&HEART: CARACTERIZAÇÃO CARDIOLÓGICA NA

OI



Serviço de Cardiologia  
CHULN Hosp. Sta. Maria

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



Serviço de Genética  
CHULN Hosp. Sta. Maria

#### OSTEOGÉNESE IMPERFEITA E ALTERAÇÕES DE OTORRINO

em parceria

Serviço de Otorrino  
CHULN. Hosp. Sta. Maria

## ATIVIDADES DE INVESTIGAÇÃO

# ColbioS

O ColbioS – Biobanco Colaborativo de Displasias Ósseas é um projeto inovador que resulta de uma parceria entre a ANDO Portugal, a APOI e o Biobanco-IMM, com o propósito de impulsionar a investigação científica e médica na área das displasias ósseas.

Durante o ano de 2025, a APOI colaborou no desenvolvimento de atividades e documentos para implementação e continuação deste projeto.



## ATIVIDADES DE INVESTIGAÇÃO

# Estudo “Perspectivas das Famílias e Adultos com Displasia Óssea sobre Opções Reprodutivas”

Em 2025, a APOI, em conjunto com a ANDO, lançou um questionário sobre as perspetivas das famílias e adultos com displasia óssea sobre opções reprodutivas. Foi feita uma extensiva revisão de literatura, a preparação da investigação, bem como a redação e implementação do questionário e a análise final de resultados, que foram apresentados durante as 5as Jornadas de Doenças Ósseas Raras, em Coimbra

### QUESTIONÁRIO COMPREENSIVO

PERSPETIVAS DAS FAMÍLIAS E ADULTOS COM DISPLASIA ÓSSEA  
SOBRE OPÇÕES REPRODUTIVAS



# Apresentações em Reuniões Científicas

Decorreram de 30 junho a 1 julho as 5ª Jornadas de Doenças Ósseas Raras, organizadas pela Equipa Multidisciplinar de Doenças ósseas Raras da Unidade Local de Saúde de Coimbra (ULS Coimbra-ERN-BOND), o GruPEDGE e Associação de Saúde Infantil de Coimbra.

Este encontro científico envolveu a participação ativas das associações representantes de doentes da área, nomeadamente a APOI e a ANDO em que, numa sessão extremamente estimulante e participativa as associações puderam sensibilizar e debater com os clínicos do nosso País sobre este tema tão importante e pouco falado.

Céu Barreiros (APOI) apresentou o tema "Perspectivas da famílias em relação a opções reprodutivas" e Inês Alves (ANDO) os resultados preliminares do Questionário compreensivo realizado pelas duas associações acerca do tema, reforçando o papel fundamental das associações de doentes na investigação.



# Apresentações em Reuniões Científicas

## OI/2025 - 15º Conferência Internacional de Osteogénese Imperfeita

A APOI participou com dois representantes na 15ª Conferência Internacional de Osteogénese Imperfeita, que decorreu em outubro, em Hong Kong.

Sob o tema "East meets West", um dos principais objetivos foi fomentar a colaboração internacional entre investigadores, clínicos e representantes de associações de doentes. Foi também marcado o lançamento ou discussão de iniciativas de registo internacional e de cuidados de saúde para adultos com OI.



# Apresentações em Reuniões Científicas

## 15<sup>th</sup> International Conference on Osteogenesis Imperfecta

Hong Kong Convention and Exhibition Centre

Durante a Conferência científica OI2025 foi também apresentado o poster "Clinical and molecular characterization of a cohort of 9 Portuguese patients with Osteogenesis Imperfecta type V", da autoria do Dr André Travessa e col., da Equipa Multidisciplinar de Displasias Ósseas da ULSSM, com o apoio da APOI

15<sup>th</sup> International Conference on Osteogenesis Imperfecta  
29 – 31 October 2025 • Hong Kong, China

School of Clinical Medicine  
Department of Orthopaedics & Traumatology

---

**Abstract Number Abstract Title**

68 **Clinical and molecular characterization of a cohort of 9 Portuguese patients with Osteogenesis Imperfecta type V**

**Authors:** Travessa A.M.<sup>1,2</sup>, Macedo C.<sup>1</sup>, Dupont J.<sup>1,2</sup>, Moldovan O.<sup>1</sup>, Dias P.<sup>1</sup>, Bandeira A.<sup>1,4</sup>, Soares C.A.<sup>4,7</sup>, Barros R.<sup>8</sup>, Machado A.R.<sup>8</sup>, Romeu J.C.<sup>8</sup>, Santos H.G.<sup>1</sup>, Modamio-Højbjerg S.<sup>9</sup>, Aza-Carmona M.<sup>9</sup>, Heath K.E.<sup>9</sup>, Sousa A.B.<sup>1,2</sup>

**Affiliations:** 1. Medical Genetics Department, ULS Santa Maria, Lisbon, Portugal; 2. University Clinic of Genetics, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 3. Paediatrics Department, Centro Materno-Infantil do Norte, ULS Santo António, Porto, Portugal; 4. Reference Centre for Inherited Metabolic Diseases, ULS Santo António, Porto, Portugal; 5. Medical Genetics Department, Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, ULS Santo António, Porto, Portugal; 6. Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 7. Departamento de Ciências Médicas, University of Aveiro, Portugal; 8. Rheumatology Department, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; 9. Institute of Medical and Molecular Genetics (INGEMM), Hospital Universitario la Paz, IDPAZ, Universidad Autónoma de Madrid, Madrid, Spain.

---

**Background**

Osteogenesis Imperfecta (OI) type V is a very rare moderate-to-severe form of OI, caused by pathogenic variants in the *IFITM5* gene. The c.-14C>T variant is responsible for most cases (1,2,3).

**Main radiological features:**

- Radial head dislocation
- Hyperplastic callus (HC)
- Calcification of the forearm interosseous membrane (CFIM)

---

**Methods**

We retrospectively evaluated the clinical, radiological, and molecular data from 9 Portuguese OI type V cases, including two related patients (cases 8 and 9).

---

**Results & Conclusions**

Figure 2: Fetus, TOP. Short and bowed long bones.

Figure 2: Arrows indicate Wormian bones.

Figure 3: Arrow indicates interosseous membrane ossification. Note bowed bones on the right X-ray.

Figure 4: Arrows indicate hyperplastic callus.

Figure 5: Arrows indicate CFIM. Note kyphosis/coliosis on the right X-ray.

Case number	Sex	Age (years)	Clinical onset	Limb fractures (age)		Number of fractures	Main findings		Other				Biochemical findings		Variant	Segregation data	Severity	Medical management	
				Left	Right		Stature (SD)	DX	Hearing loss	Vertebral fractures	Osteolysis	Blue sclera	DK	Other					HC
Case 1	M	10d	Prenatal	In utero	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	c.-119C>T	Not performed	Severe	NA	
Case 2	F	8	Prenatal	11 months	7 years	Multiple	3.84								c.-14C>T	De novo	Severe	Dolichostele	
Case 3	M	11	Prenatal	11 months	12 years	Multiple (3)	-1.2								c.-14C>T	De novo	Severe	Vitamin D	
Case 4	F	5d	18 months	18 months	18 years	Multiple (1-30)	-6.9								c.-14C>T	Not performed	Severe		
Case 5	F	11	24 months	14 months	13 years	Multiple (4-8)	5.53								c.-14C>T	Not performed	Severe	Dolichostele	
Case 6	F	48	3 months	3 months	13 years	Multiple (15-20)	7.38								c.-14C>T	Not performed	Severe	Vitamin D	
Case 7	M	9	Birth	11 months	18 months	5	-1.2								c.-14C>T	De novo	Moderate	Phenylalanine	
Case 8	F	38	Birth	6 months	11 years	Multiple (1-20)	6.6								c.-14C>T	Maternal inheritance	Severe	NA	
Case 9	F	19	8 years	8 years	43 years	Multiple	6.4								c.-14C>T	Not performed	Moderate	Vitamin D and bisphosphonates	
<b>Total (n=9)</b>																			
<b>Total (n=12)</b>																			

Abbreviations: AP, alveolar phosphatase; DD, developmental delay; DX, developmental delay; HC, hyperplastic callus; DK, joint hypermobility; LBW, low birth weight; M, male; NA, not available; not applicable; POF, premature ovarian failure; TOP, termination of pregnancy; T, true; U, unknown; UH, hyperostosis.

---

• Our study enforces the association of the c.-119C>T variant with a more severe form of OI type V and that OI type V can be suspected based on the radiological findings.

• We report prenatal findings in a significant number of cases and variable postnatal phenotypic presentations.

• Our cohort reinforces that this type of OI courses with precocious clinical onset with a moderate-to-severe course that stabilizes with age.

# Participação em Reuniões Científicas

## Online Investigator Meeting 2025 - OIFE

» **oife**  
**INVESTIGATOR MEETING**  
NOVEMBER 21ST, 2025 (ON ZOOM)  
2 PM – 7 PM Central European Time  
8 AM – 1 PM Eastern Standard Time

» **ABSTRACT SUBMISSION**  
**DEADLINE OCTOBER 1ST, 2025**  
We invite your abstracts on any aspect of OI research, whether basic, translational or clinical. Abstracts previously presented at other conferences in 2025 will be allowed. **Priority will be given to abstracts describing novel research and hot topics related to OI.**

» **TARGET GROUP**

- The target group is primarily **researchers and clinicians working with OI in Europe and other countries.**
- **Patient representatives from OI-organizations** can attend if they have a special interest in research and development.
- **Industry representatives** are also welcome to attend.

» **PROGRAMME COMMITTEE**

 MARIE COUSSENS, BE	 ANTONELLA FORLINO, IT	 LARS FOLKESTAD, DK	 CLAUDIA FINIS, DE
 DIMITRA MICHA, NL	 ZAGORKA PEJIC, FR	 FATIMA GODINHO, PT	 LUCA SANGIORGI, IT
 LENA LANDE WEKRE, NO	 LIDIA ZHYTNIK, ES	 MIGUEL M. RODRIGUEZ, ES	 MOIRA CHEUNG, UK

**TO REGISTER**

»»»



SCAN HERE

**FOR MORE INFO:**

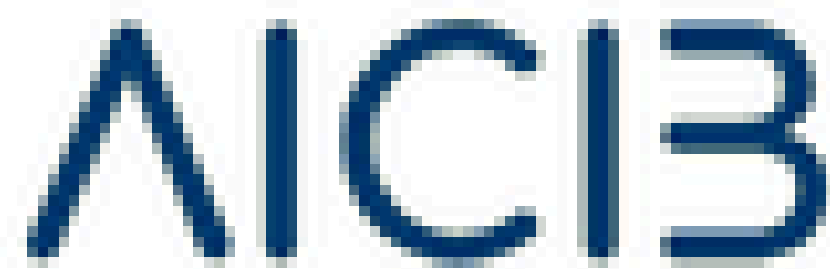
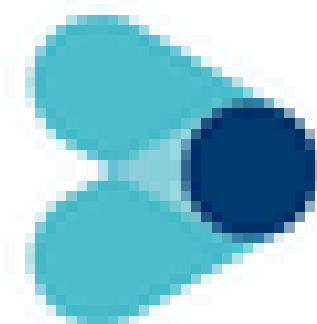
[www.oife.org/investigator](http://www.oife.org/investigator)

[office@oife.org](mailto:office@oife.org)

## Outras atividades relacionadas com investigação

# Inscrição da APOI na Plataforma Portugal Clinical Studies

A Portugal Clinical Studies® é uma plataforma da Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica, que colabora com investigadores para simplificar e agilizar os processos inerentes aos estudo clínico. A APOI está inscrita como entidade integrante das Redes Colaborativas.

The logo for NICIB (Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica) features the acronym 'NICIB' in a large, blue, sans-serif font.The full name of the agency, 'Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica', is written in a smaller, blue, sans-serif font to the right of the acronym.The text 'Portugal Clinical Studies' is displayed in a bold, black, sans-serif font to the right of the icon.



# Participação em Atividades Institucionais de Federações



ASSEMBLEIAS  
GERAIS:

- MARÇO
- NOVEMBRO



LEADERSHIP  
MEETING:  
2 DE JANEIRO

ASSEMBLEIA  
GERAL:  
6 DE JUNHO

# Participação em atividades de Federações

## OIFE *East Meets West* Patient Group Meeting

Para além das atividades científicas, a Conferência OI2025 permitiu também a participação dos representantes da APOI em vários workshops e reuniões de representantes de associações, organizados pela OIFE, que permitiram conhecer a realidade e dificuldade das associações dos vários continentes representados, aprender e partilhar experiências em conjunto. A APOI esteve representada e fez também uma breve apresentação dos seus projetos e atividades.



# Participação em atividades de Federações

## OIFE

### ***STRONGER TOGETHER 2.0 Conference***

Organizada pela OIFE, decorreu em junho, em Oslo, a Conferência Stronger Together 2025, particularmente dedicada à discussão de temas como a vida adulta em pessoas com OI, desenvolvimento de novos fármacos, saúde mental e qualidade de vida na OI e jovens com OI, entre outros.

A APOI esteve representada e participou no painel de discussão sobre a representação dos jovens nas associações e os seus benefícios.

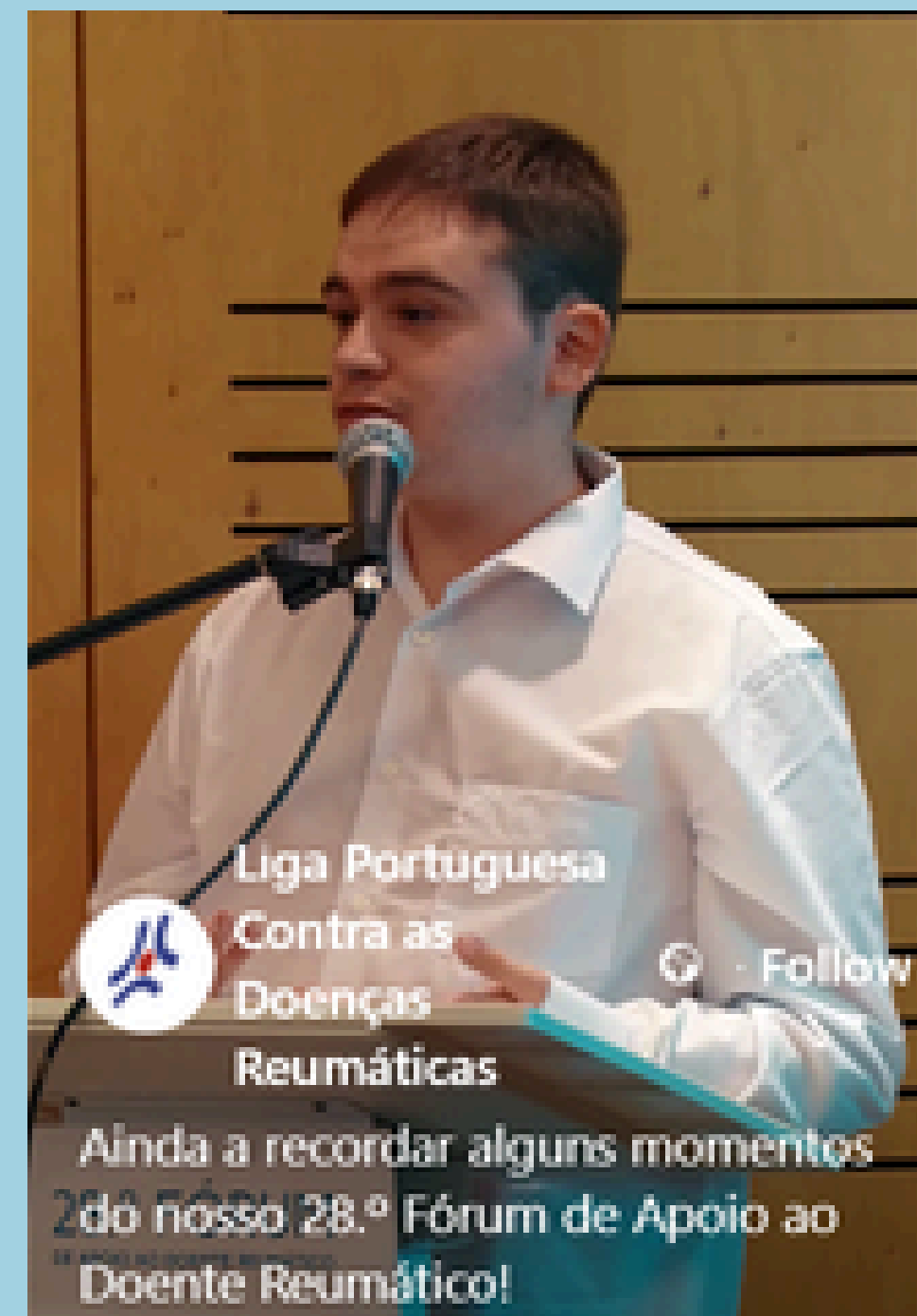


# Participação em atividades de Associações congéneres

## LPcDR

### 28.º Fórum de Apoio ao Doente Reumático

Representação e participação em sessão sobre O PAPEL DAS ASSOCIAÇÕES



Ações de colaboração com entidades Académicas

# Divulgação de Estudo

Ação de Cooperação com outras entidades

## Experiências de Pais e Filhos na Comunicação sobre Doenças Hereditárias

Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto

**PARTICIPE NO NOSSO ESTUDO!**

**AJUDE-NOS A COMPREENDER  
COMO É QUE AS FAMÍLIAS  
COMUNICAM SOBRE DOENÇAS  
HEREDITÁRIAS**

### **📌 PORQUÊ PARTICIPAR?**

- Os resultados do estudo pretendem contribuir para melhorar o apoio a famílias com doenças hereditárias.

### **👤 QUEM PODE PARTICIPAR?**

- Pais e filhos adultos (18 anos ou mais) que vivem com uma doença hereditária na família.

Ações de colaboração com associações congéneres

# Divulgação de Campanhas

LPcDR

Petição Pela Proteção Contra a Zona

Prémio Edgar Stene 2025

**Petição Pela Proteção Contra a Zona:**  
Menos Inequidade, Mais Sustentabilidade  
para o SNS

É hora de transformar esta preocupação em ação: assine a Petição!

Logos of participating associations: APCL, PSD PORTUGAL, APiR, apmgf, respira, GAT, LIGA PORTUGUESA CONTRA AS DOENÇAS REUMÁTICAS, SPEDM, SPP.



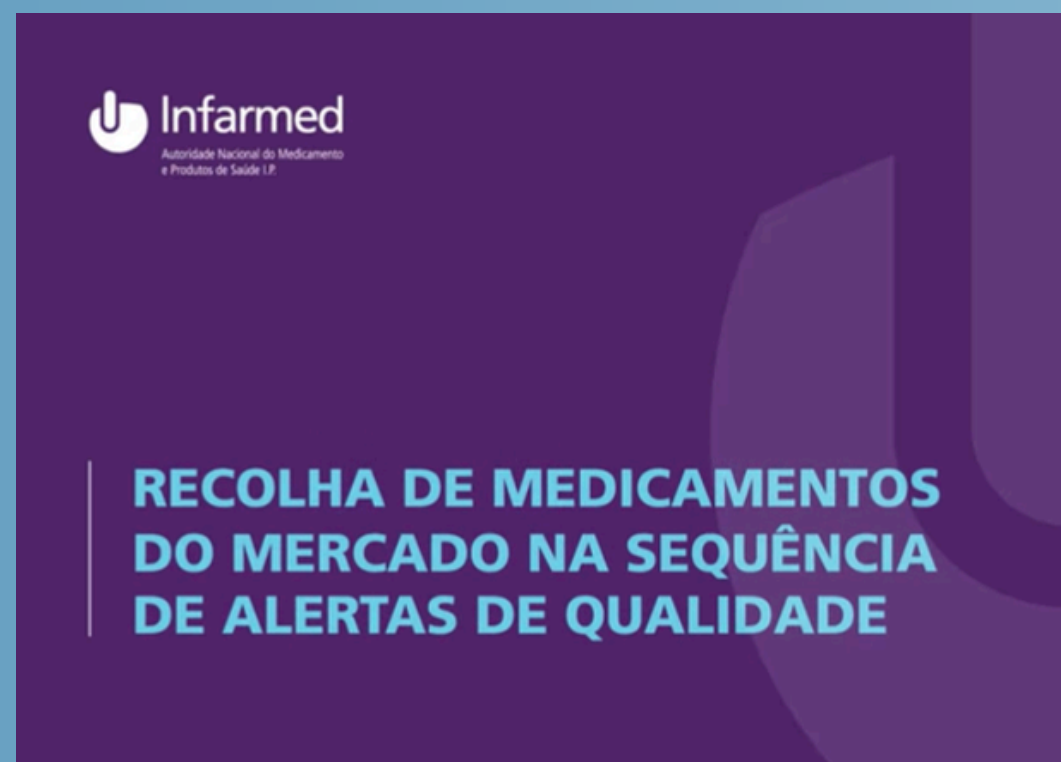
**PRÉMIO EDGAR STENE 2026**

Ações de colaboração com outras entidades

# Divulgação de Campanhas

## Infarmed

Recolha de medicamentos do mercado



Dia Europeu do Antibiótico



Monitorização da Publicidade a Medicamentos e Produtos de Saúde



Ações de colaboração com outras entidades

# Divulgação de Campanhas

**Dia mundial das anomalias  
congénitas**

INS. Dr. Ricardo Jorge



The banner features logos for 'anos', 'FACULDADE DE MEDICINA DE LISBOA', 'UNICAMR', 'Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge', and '125 ANOS INSTITUTO RICARDO JORGE'. The text reads: 'Dia Mundial das Anomalias Congénitas', '6 de Março 2025', 'Projeto Crânio-Face, no Brasil e em Portugal', 'Webinar 12.00 -13.15', and 'Save the date'.

**#MedSafetyWeek  
2025**

**#MedSafetyWeek**

3-9 novembro 2025



## Ações de colaboração com outras entidades

# Divulgação de Estudo

**Consulta Pública sobre Acessibilidade nos Serviços Ferroviários**  
Autoridade da Mobilidade e dos Transportes



Plano de Acessibilidade e Transportes de Pessoas com Deficiência na área metropolitana de Lisboa



**Acesso transfronteiriços a ensaios clínicos**  
Rede Europeia de Investigação Pediátrica da Agência Europeia de Medicamentos

### Ensaios clínicos

### pediátricos transfronteiriços

Trabalhamos em conjunto para garantir os direitos das crianças na investigação clínica.

Se é cuidador/a de uma criança ou jovem que vive com uma doença, precisamos da sua ajuda!

A nossa iniciativa de investigação precisa apenas de 15 minutos do seu tempo. Conte-nos a sua experiência e/ou preferências relativamente a ensaios clínicos transfronteiriços na Europa.

Por favor, preencha o questionário!



Enpr-EMA  
European network of paediatric research at the European Medicines Agency

[https://bit.ly/Survey\\_Parents\\_CT](https://bit.ly/Survey_Parents_CT)

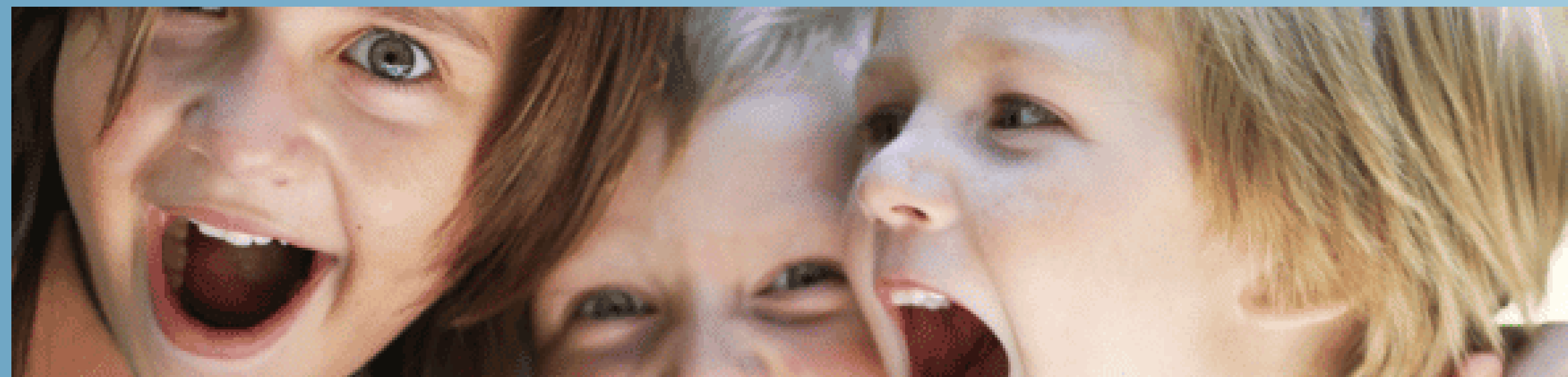


## Colaboração com atividades de Federações

# Divulgação de Questionários

EURORDIS

- O que o ajuda a viver com uma doença rara ou não diagnosticada?
- Experiências com dispositivos médicos nas doenças raras



**MAKE YOUR VOICE HEARD!**



Ações de colaboração com outras entidades

## Divulgação do Inquérito

Sobre implantes com sensores integrados para monitorizar a cicatrização, reabilitação, e progressão das doenças músculo-esqueléticas – *Consórcio interdisciplinar do projeto SmILE*



Ajude-nos a imaginar implantes ortopédicos inteligentes para doenças músculo-esqueléticas.

Responda ao nosso questionário.

Ações de colaboração com outras entidades

## Participação em Outras Atividades



DIVULGAÇÃO  
DO CONCURSO  
ESCOLA  
ALERTA



**3 de dezembro**  
Dia Internacional das  
Pessoas com Deficiência

DIVULGAÇÃO DO  
DIA  
INTERNACIONAL  
DAS PESSOAS  
RARAS



DIVULGAÇÃO DO  
DO  
QUESTIONÁRIO  
SOBRE IMPACTO  
DA DOR CRÓNICA  
NO EMPREGO

Ações de colaboração com outras entidades

## Participação em Outras Atividades

### **PARTICIPAÇÃO NO INQUÉRITO:**

A COLLECTIVE  
SURVEY OF  
PATIENT  
ORGANIZATIONS

WITTEN/HERDECKE  
UNIVERSITY

### **PARTICIPAÇÃO NO INQUÉRITO:**

GOOGLE PARA  
ORGANIZAÇÕES  
SEM FINS  
LUCRATIVOS

### **PREPARAÇÃO E PARTICIPAÇÃO:**

INQUÉRITO ÀS  
INSTITUIÇÕES E  
ASSOCIAÇÕES DE  
APOIO À PESSOA  
COM DEFICIÊNCIA  
E INCAPACIDADE

FPDD

Ações de colaboração com outras entidades

## Participação em Outras Atividades

**PARTICIPAÇÃO  
NO  
QUESTIONÁRIO:**

**RETORNO AO  
TRABALHO APÓS  
DOENÇA OU  
ACIDENTE**

INSTITUTO DO EMPREGO E  
FORMAÇÃO PROFISSIONAL

**ATUALIZAÇÃO DE  
CONTEÚDOS E  
BASE DE DADOS  
SOCIAL**

NOVA BUSINESS SCHOOL

**PARTICIPAÇÃO NO  
PROJETO  
"PARTICIPAR PARA  
TRANSFORMAR"**

**REGULAMENTAÇÃO  
URGENTE DA CARTA  
PARA A  
PARTICIPAÇÃO  
PÚBLICA EM SAÚDE**

NOVA BUSINESS SCHOOL

## 5. Parceiros e Mecenias





T. E. C. Physio



CLÍNICA REALPÉ



Rede Académica das Ciências da Saúde da Lusofonia



LIGA PORTUGUESA contra as DOENÇAS REUMÁTICAS



# 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 RESPETIVO RECIBO PARA PODER USUFRUIR DESTE BENEFÍCIO FISCAL

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

# NIB 0035 0709 00000 107330 17