



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

DOENÇAS RARAS

Estima-se que no mundo existe mais de 7.000 doenças raras. A doença para ser considerada rara deve ter a frequência de um paciente para cada 2.000 indivíduos. Apesar deste número ser pequeno, as doenças raras afetam de 6 a 8% da população mundial. Para os pacientes de doenças raras, esta raridade tem muitas consequências desfavoráveis, tanto médico como sociais.

O conhecimento médico e científico acerca das doenças raras é escasso. A aquisição e difusão do conhecimento científico é a base vital para a identificação das doenças e, ainda mais importante, para investigação de novos procedimentos de diagnóstico e terapêutico.

Osteogênese Imperfeita

A Osteogênese Imperfeita (OI), também conhecida como Doença a dos Ossos de Vidro, doença de Lobstein, Fragilitas ossium ou ainda Doença de Vrolik, é uma doença genética rara, do tecido conjuntivo, caracterizada por fragilidade óssea e osteopenia.

É uma doença genética rara que afeta o tecido conjuntivo. Caracteriza-se por fragilidade óssea com ocorrência de fraturas ao mínimo trauma, frequentemente acompanhada de

escleróticas azuis e baixa estatura e surdez. Tem uma incidência de 1 em cada 15.000 nascimentos, e estima-se que no Brasil existam cerca de 13.500 pessoas afetadas.

A OI foi dividida em 4 tipos. O tipo I é a forma mais leve da doença. O tipo II a mais severa, sendo geralmente letal no período perinatal. O tipo III, também chamado deformante progressiva é a forma não letal mais severa. O tipo IV tem um fenótipo variado que varia entre o

tipo I e III. Estes tipos são causados por mutações autossômicas dominantes nos genes COL1A1 e COL1A2. Recentemente, mutações autossômicas recessivas foram descritas, surgindo 5 novas formas da doença.

O diagnóstico é geralmente feito com base em critérios clínicos e radiográficos. O tratamento pode ser médico, cirúrgico ou farmacológico e visa tratar as manifestações da doença, uma vez que não há cura.

No dia 06 de maio é o dia internacional da Osteogênese Imperfeita (OI) - É conhecido Internacionalmente com "Wishbone Day".



Wishbone Day

International day for Osteogenesis Imperfecta (OI)



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

www.afag.org.br

0800 777 2902

 /afagbrasil