

Com foco nas pessoas que vivem com condições ósseas raras

As pessoas que vivem com doenças ou condições ósseas raras enfrentam muitos desafios, sintomas debilitantes e dolorosos e com significativo impacto psicológico e social.

São conhecidas

461

Displasias ósseas, o maior grupo de condições ósseas raras, que afetam cerca de 350 mil pessoas em todo o mundo

15.7 em 100,000

Nascimentos ocorrem, em média, entre as condições ósseas raras mais frequente. Em algumas condições ósseas ultra-raras somente estão identificadas algumas dezenas de casos em todo o mundo.

Cerca de **5%** das doenças ou condições raras conhecidas são doenças raras ósseas

95% são outras doenças ou condições raras

As doenças ósseas raras podem organizar-se em 4 grandes grupos. Aquelas que ocorrem por:

Alteração da formação ou destruição óssea

Alteração das proteínas do osso

Alteração genética ou mutação

Alterações hormonais

Quais são os desafios para as pessoas com uma condição óssea rara, cuidadores e prestadores de cuidados de saúde?

Existem poucos tratamentos individualizados disponíveis

Diagnóstico tardio é frequente, afetando a qualidade de vida

Acesso desigual a cuidados especializados

Má transição dos cuidados de pediatria para a idade adulta

Apoio à saúde mental

Protocolos para seguimento clínico são fragmentados e faltam orientações para pessoas adultas

apenas **1%** da investigação em doenças raras abrange doenças ósseas raras

99% outras doenças raras

As 3 principais dúvidas sobre investigação das pessoas com uma condição óssea rara, dos cuidadores e dos prestadores de cuidados:

01



O que é um bom resultado de tratamento?

02



Qual é a causa da dor?

03



Qual é o impacto psicológico e como podem as pessoas com condições ósseas raras e as famílias ser melhor apoiadas?

O que pode ser melhorado nos próximos anos?

Formar equipas multidisciplinares para assegurar cuidados especializados ao longo da vida, com integração de serviços de saúde mental para pessoas com condições ósseas raras e famílias.

Acesso a informação clara e objetiva sobre estudos genéticos e investigação clínica para acesso a terapia e a testes genéticos.

Mais investigação com foco na pessoa com condição óssea rara, assegurando uniformidade na recolha de informação e criar um registo global

Promover o ensino e formação de profissionais de saúde em condições ósseas raras e capacitação das pessoas com condição óssea rara para maior participação nas decisões em saúde