

ASSOCIAÇÃO SÍNDROME DE ANGELMAN PORTUGAL

www.angel.ptNewsletter#10
Dezembro 2018[View this email in your browser](#)

EDITORIAL

Caros amigos,

É frequente perguntarem-nos se a associação está a crescer e se têm surgido muitos novos casos, ao que normalmente respondemos “felizmente não”. A princípio esta resposta gera alguma confusão, mas reflete uma questão de fundo que merece ser abordada com cuidado.

É fundamental fazermos bem a distinção entre a pessoa e a condição e, em circunstância alguma, julgar o valor da pessoa pela sua condição. Um diagnóstico de síndrome de Angelman não é uma boa notícia e, por essa razão, não ficamos felizes quando nos surgem novos casos. Por outro lado, e com conhecimento em causa própria, somos capazes de olhar para além do diagnóstico e ver que o anjo que agora chegou àquela família lhe vai trazer muitos desafios, muitas noites mal dormidas e muitas preocupações, mas sobretudo muitas alegrias.

Como já referimos várias vezes, um anjo é mais do que a sua condição e que em momento algum se pense que, por causa da sua condição, era melhor que não existisse um anjo. Travamos uma luta diária para minimizar os efeitos causados pela síndrome de Angelman e, enquanto associação, gastamos muito tempo e recursos na busca de uma cura que acabe de vez com esta condição. Mas que fique claro que o que pretendemos erradicar é a síndrome que limita a pessoa, e nunca a pessoa para limitar a dimensão da síndrome.

A síndrome de Angelman é uma condição pesada que procuramos curar, um anjo é uma pessoa que não conseguimos deixar de amar!

Com a força de estarmos juntos para enfrentar todos os desafios que irão surgir, desejamos a todas as famílias um Santo Natal e feliz 2019!

Abraços e sorrisos,

Manuel Costa Duarte | *Presidente da Direção*

Subscribe

Past Issues

Translate ▼



SUGESTÕES DE NATAL... PARA O RESTO DO ANO!



CAMPANHA DE NATAL FONTE DOS SORRISOS :))

A campanha de Natal do vinho Fonte dos Sorrisos foi, mais uma vez, um sucesso!

Não se esqueça que pode continuar a fazer encomendas ao longo de todo o ano, através deste formulário online <https://pt.surveymonkey.com/r/N765HBZ> ou enviando um email para geral@angel.pt



QUEM DISSE QUE OS ANJOS NÃO TÊM COSTAS?

O livro infantil editado pela ANGEL é um ótimo presente para divulgar a Síndrome de Angelman entre os mais novos, em qualquer altura do ano. Pode encomendá-lo diretamente através do link <https://pt.surveymonkey.com/r/XYN8ZGB> ou enviar um email para geral@angel.pt



FUNDOS DE 350.000 EUROS PARA INVESTIGAÇÃO EM SÍNDROME DE ANGELMAN

A Angelman Syndrome Alliance (ASA) lançou uma Bolsa, no valor total de 350 mil euros, para projetos de investigação científica no âmbito da Síndrome de Angelman.

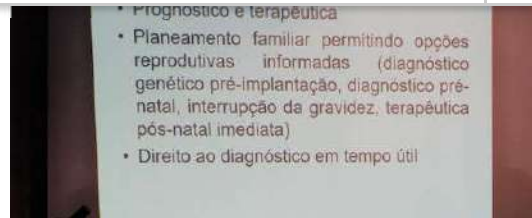
A ASA, da qual a Angel faz parte, é uma iniciativa de várias associações de pais, de diferentes países, que criaram uma organização internacional com o objetivo de unir forças e angariar fundos para aumentar o apoio financeiro de projetos de investigação dedicados à Síndrome de Angelman.

A Bolsa é dirigida a investigadores de qualquer país e as candidaturas devem ser efetuadas através do site <https://angelmanalliance.org/> até dia 4 de janeiro de 2019.

8º ENCONTRO ANGEL



As famílias Angelman tiveram oportunidade para se juntar e partilhar experiências em mais um Encontro ANGEL que, este ano, teve lugar em Guimarães, nos dias 27 e 28 de outubro.

[Subscribe](#)
[Past Issues](#)
[Translate ▼](#)


Enquanto os pais ouviram médicos, investigadores e técnicos falar sobre vários aspetos relacionados com a SA, os anjos espalharam sorrisos na sala de brincadeiras, com a ajuda imprescindível dos voluntários.



O Encontro culminou num almoço entre famílias no Monte da Penha, onde também houve espaço para andar de teleférico e passear de comboio. Foi um fim de semana em cheio!

ESPAÇO DE PARTILHA

Aos 18 anos, os nossos filhos, tal como todos os jovens portugueses, são convocados para comparecer no Dia da Defesa Nacional, o que constitui um dever militar.



Este Dia visa sensibilizar os jovens para a importância da Defesa Nacional, sendo desenvolvidos um conjunto de atividades destinadas a sensibilizar os jovens para o papel e missão das Forças Armadas portuguesas.

Se faltarem ao Dia de Defesa Nacional sem justificação ficam com a sua situação militar irregular, faltosos do dever militar e sujeitos à aplicação de sanções previstas na lei.

Por isso claro que ligámos logo para as entidades competentes a explicar que a nossa filha é portadora de Síndrome de Angelman, e que não fazia muito sentido esta convocatória.

A explicação do Gabinete do Diretor Geral de Recursos da Defesa Nacional foi muito direta: independentemente da situação, os pedidos de dispensa têm sempre que fazer parte do processo.

E lá iniciámos então o processo burocrático necessário. O requerimento de pedido de dispensa pode ser descarregado a partir do site do Governo de Portugal/Ministério da Defesa, neste link: <http://bud.defesa.pt/ddn/dispensa.html>.

É preciso preencher o requerimento de dispensa e enviar até 10 dias úteis antes da data marcada para a comparência através de e-mail ou carta, anexando o cartão de cidadão e o documento comprovativo do motivo da dispensa (atestado multiusos). E pronto, burocracias feitas, processo concluído e a Inês foi dispensada.

BOLSAS SOCIAIS 2018/2019

O **André** é um dos beneficiários das Bolsas Sociais da Angel ao longo deste ano letivo. E mostra-se todo contente com as terapias que está a usufruir no



INVESTIGAÇÃO

UMA FERRAMENTA PODEROSA PARA TESTAR NOVOS MEDICAMENTOS

Um grupo de investigadores, nos quais se inclui a portuguesa Sara Silva Santos, membro do Conselho Científico da Angel, realizou um importante trabalho de investigação, procurando despertar o interesse geral na procura de possíveis curas para a Síndrome de Angelman.

Estendendo estudos feitos anteriormente e resultados obtidos noutras experiências, este trabalho pretendia demonstrar com robustez uma plataforma comportamental que se revelou extremamente útil num contexto pré-clínico.

A Síndrome de Angelman (SA) é um distúrbio do neurodesenvolvimento causado por mutações que afetam a função do gene UBE3A. O desenvolvimento de tratamentos para a SA depende muito da capacidade de testar a eficácia de medicamentos em modelos de ratos que mostram fenótipos (estes resultam da expressão dos genes do organismo, da influência de fatores ambientais e da possível interação entre os dois) confiáveis e clinicamente relevantes.



Este estudo pretendia avaliar a robustez desses fenótipos quando submetidos a uma bateria de testes padronizada. Esta bateria de testes comportamentais foi utilizada para avaliar a eficácia da minociclina e da levodopa (L-Dopa), que foram testadas com sucesso em ensaios clínicos sobre a SA.

Foram combinados dados de oito experiências independentes e, através de uma meta-análise (técnica estatística usada para combinar dados de múltiplos estudos sobre um tópico específico), foi concluído que a bateria de testes é robusta em diferentes linhas de mutantes UBE3A, mas confirma estudos anteriores no sentido de que vários fenótipos são muito sensíveis ao background genético.

Descobriu-se também que o fenótipo de suscetibilidade à convulsão genética é totalmente reversível após tratamento farmacológico e altamente adequado para estudos de determinação da dose. De acordo com os resultados dos ensaios clínicos, concluiu-se que o tratamento com minociclina e levodopa nos ratos UBE3A não mostrou nenhum sinal de melhoria no desempenho na bateria de testes realizada.

Este estudo fornece uma ferramenta útil para o teste de medicamentos pré-clínicos para identificar tratamentos para a Síndrome de Angelman.

O artigo sobre este estudo foi publicado na revista Molecular Autism e pode ser consultado no seguinte link: <https://rdcu.be/6LGA> .

Anjos em festa!



Subscribe

Past Issues

Translate ▼



ANA SOFIA



LUÍS MIGUEL



MARIANA



RITA



AFONSO



CARLOS



BRUNA



DANIELA



MARIANA



GONÇALO



CLÁUDIA



DINIS



Facebook



Instagram



Website



Email

Copyright © *Angel - Associação Síndrome de Angelman Portugal, All rights reserved.*

Our mailing address is: geral@angel.pt

[unsubscribe from this list](#) [update subscription preferences](#)

This email was sent to <<Email>>

[why did I get this?](#) [unsubscribe from this list](#) [update subscription preferences](#)

ANGEL - ASSOCIAÇÃO SÍNDROME DE ANGELMAN PORTUGAL · Av. Florinda Leal, 410 · São João do Estoril 2765-223 · Portugal

[Subscribe](#)

[Past Issues](#)

[Translate](#) ▼

