

#17 | JULHO A SETEMBRO 2021

# NEWSLETTER

Acompanhe as principais notícias ANGEL



ASSOCIAÇÃO SÍNDROME DE ANGELMAN  
P O R T U G A L

## Diz quem sabe...

---

GeneTx e Ultragenyx recebem aprovação da Agência Reguladora do Reino Unido para iniciar estudo clínico do GTX-102 para o tratamento da Síndrome de Angelman.



## E AINDA:

- Editorial
- Principais notícias
- Informações úteis
- Pais com super-poderes
- Esta não é uma data qualquer...
- Ponto final, parágrafo

# EDITORIAL

**Por Manuel Costa Duarte**

Presidente da Direção

Caros Amigos,

O período das férias deveria ser o momento do merecido descanso depois de um ano a vários níveis inqualificável. Infelizmente, o aproximar do período de férias é para muitas famílias o motivo de maior ansiedade e pressão, e a razão é simples. Os anjos não tiram férias...

Ao longo do ano, ainda que com uma ginástica complicada, o dia-a-dia lá se vai organizando e conseguimos ter uma “rotina” com escola/centro, terapias, consultas e outras atividades. Acontece que, chegada esta altura, tudo termina ao mesmo tempo, permitindo assim que os Profissionais (com “P” maiúsculo) que ao longo do ano fazem um desgastante trabalho de acompanhamento dos nossos anjos, possam também descansar, mas deixando as famílias também elas necessitadas de descanso sem respostas.

Como as férias não esticam, há famílias que são forçadas a tirar semanas separadamente, garantindo assim que alguém esteja sempre a acompanhar o Anjo, mas impedindo que tenham umas verdadeiras férias em família.

A pensar nisto, a ANGEL criou o Programa de Descanso do Cuidador, que consiste numa linha de financiamento para apoiar a participação e a frequência dos Anjos em atividades, programas e/ou projetos, durante os meses de Verão.

Apesar dos nossos esforços ainda não é suficiente e precisamos da ajuda de todos para conseguirmos apoiar ainda mais famílias.

Como qualquer outra pessoa, os nossos Anjos gostam de estar na companhia dos seus pares, e sabemos de inúmeras atividades que funcionam neste período (colónias de férias, hipismo, surf, etc) que com pequenos ajustes poderiam também ser desfrutadas pelos Anjos.

Apesar de alguns contactos, não nos é possível ter conhecimento de todas as ofertas que estão disponíveis e assim pedimos que nos façam chegar informações sobre estas ou outras atividades que decorrem nos períodos de férias. Aos responsáveis destas atividades desafiamos também a entrarem em contacto connosco para em conjunto encontrarmos forma de termos mais Anjos a participar.

A inclusão não é um conceito teórico que fica bem nas apresentações, é um verbo e como tal implica uma ação ao qual todos somos chamados.

Abraços e sorrisos

# PRINCIPAIS NOTÍCIAS



## 10.º ENCONTRO NACIONAL

Está a chegar o **10.º Encontro Nacional da ANGEL**: um momento de reencontro, convívio, partilha e troca de ideias. Este ano o tema promete não deixar ninguém indiferente e para os nossos Anjos estamos a preparar um dia bem disposto, como não podia deixar de ser!

**Reserve a agenda no dia 17 de outubro para se encontrar connosco na Quinta Real Eventos, em Coimbra!**

Siga todas as novidades nas nossas redes sociais! As inscrições abrem em breve...

**Esperamos por si!**

## ENCONTRO VIRTUAL JUNHO

No passado dia 30 de junho reunimos com a **Dra. Joana Bettencourt**, psicóloga e coordenadora do CAO da CERCICA, para falar sobre a difícil tarefa de conferir **autonomia** aos nossos Anjos, tratando-os de acordo com a sua idade e capacidade de escolha.

O tema gerou a habitual partilha de experiências, tão salutar, entre os pais e ainda permitiu conhecer algumas **dicas**.

Lançámos um **questionário** para percebermos as vossas preferências (periodicidade, horário, temas de discussão,...) para tentarmos ir ao encontro do que serão as vossas pretensões .

Se ainda não respondeu pode fazê-lo **aqui!**

Os Encontros Virtuais voltam no final de setembro... Esteja atento!

A ANGEL PORTUGAL CONVIDA-O PARA O

## Encontro Virtual

30 DE JUNHO | 21H30  
LINK DE ACESSO NO POST

# Autonomia vs. Proteção

Permitir escolher, ajuda a crescer

## DESCANSO DO CUIDADOR

Está aberta a 2.ª Vaga

### DESCANSO DO CUIDADOR

Candidaturas  
até 28 de julho

Neste verão de 2021 promovemos a **2.ª Edição do Programa Descanso do Cuidador**, a qual contou com a abertura de duas vagas. Foram aceites todas as candidaturas apresentadas: os nossos Anjos estão ou vão frequentar desde campos de férias, programas de ocupação de tempos livres e alguns programas terapêuticos. Aceda às nossas redes sociais e acompanhe as aventuras dos nossos Anjos!

## BOLSAS TERAPÊUTICAS

No início de julho lançámos a **7.ª Edição das Bolsas Terapêuticas**.

Este ano vamos ter a oportunidade de apoiar 9 terapias na expectativa da melhoria e evolução dos nossos Anjos.



BOLSAS TERAPÊUTICAS 2021/22

## ANGEL SWIM 2021

Angel Swim foi uma campanha desenvolvida por **Chris Gale** para angariar fundos para ajudar na **investigação de uma cura para a Síndrome de Angelman**, que se encontra a ser desenvolvida pelos principais laboratórios do mundo: América, Israel, Itália e Holanda.

Para cumprir este objetivo Chris propôs-se a atravessar o Canal da Mancha. No passado dia 2 de agosto concretizou, com sucesso, a travessia que durou cerca de 15 horas. **A 22 de julho, a campanha Angel Swim tinha angariado 15.065,00 €.**

Para conhecer melhor esta história consulte as nossas redes sociais!

Aqui está a ANGEL!



## DIZ QUEM SABE...

As empresas parceiras no desenvolvimento do GTX-102, um tratamento de investigação para a síndrome de Angelman, GeneTx Biotherapeutics LLC e Ultragenyx Pharmaceutical Inc. anunciaram a 10 de junho que a Agência Reguladora de Medicamentos e Produtos de Saúde do Reino Unido (MHRA) **aprovou a Aplicação de Ensaio Clínicos (CTA) para o estudo da fase 1/2 do GTX-102 em doentes pediátricos com síndrome de Angelman no Reino Unido.** As empresas receberam, ainda, previamente autorização para inscrever doentes no estudo da Fase 1/2 no Canadá.

Os primeiros doentes destas regiões deverão estar inscritos no estudo no início do segundo semestre de 2021, com dados clínicos de alguns doentes no estudo esperados até ao final do ano. Serão matriculados aproximadamente 12 pacientes em duas coortes divididas por idade: pacientes dos 4 aos 7 anos e os pacientes dos 8 aos 17.



GTX-102 é um oligonucleótido anti-senso de investigação projetado para alcançar e inibir a expressão de UBE3A-AS. Estudos não clínicos mostram que o GTX-102 reduz os níveis de UBE3A-AS e reativa a expressão do alelo paterno nos neurónios do Sistema Nervoso Central. A reativação da expressão paterna UBE3A em animais-modelo da síndrome de Angelman **tem sido associada a melhorias de alguns dos sintomas neurológicos associados.**



**ASA** ANGELMAN SYNDROME ALLIANCE  
**350 000 Euro Grant**  
Tudo sobre as Bolsas de Investigação



## Bolsas de Investigação ASA

*350.000 € destinados à investigação e houve candidaturas portuguesas*

A Angelman Syndrome Alliance é uma iniciativa de várias organizações-mãe, criada com o objetivo comum de reunir fundos para apoiar financeiramente projetos de investigação sobre a Síndrome de Angelman. A primeira fase de apresentação de candidaturas encerrou a

1 de julho, sendo elegíveis para a bolsa: investigações pré-clínicas (básicas); investigações de tradução e ensaios controlados baseados em mecanismos. Os candidatos que passarem nesta primeira fase serão convidados a apresentar uma candidatura detalhada até ao próximo dia 31 de outubro.

# INFORMAÇÕES ÚTEIS

## BALCÃO DA INCLUSÃO



O Balcão da Inclusão tem como missão fornecer **informação e mediação especializada** e acessível às pessoas com deficiência e/ou incapacidade, suas famílias, organizações e outros que direta ou indiretamente intervêm na área deficiência **sobre os direitos e benefícios**, de acordo com a legislação em vigor, **os recursos existentes, procedendo, também, ao encaminhamento e mediação/sensibilização**

junto dos diferentes serviços e organismos que, no âmbito da sua missão, têm competências nas matérias referidas para a resolução das situações apresentadas. As **principais temáticas** tratadas por este serviço incluem matérias como, acessibilidade; atendimento prioritário; atestado médico de incapacidade multiuso; benefícios fiscais; cultura, desporto e lazer; educação; estacionamento; intervenção precoce; não discriminação; parentalidade; prestação social para a inclusão; produtos de apoio/ajudas técnicas; proteção social e saúde.

O Balcão da Inclusão **funciona** de segunda a sexta-feira, das 9h30 às 12h30 e das 13h30 às 16h30. Para mais informações clique **aqui**.

## MOVIMENTO CUIDAR DOS CUIDADORES INFORMAIS

Este Movimento surge com a missão de **ajudar os cuidadores informais** e tornar visível e reconhecido o seu contributo nas mais diversas áreas e doenças, onde assumem um papel fundamental. Composto por várias associações de doentes, o seu objetivo consiste em **perceber o que ainda falta fazer pelos cuidadores informais em Portugal, melhorando a sua qualidade de vida e, por conseguinte, a de todos os doentes nacionais**. Este movimento conta, ainda, com dezenas de associações portuguesas que concretizam projetos capazes de ajudar, na prática, quem cuida, seja do marido, da mulher, de um filho, do pai, da mãe.

**Para mais informações consulte o site em [www.movimentocuidadoresinformais.pt](http://www.movimentocuidadoresinformais.pt)**



# Pais com super-poderes

Sabia que pode contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos nossos Anjos com gestos simples?

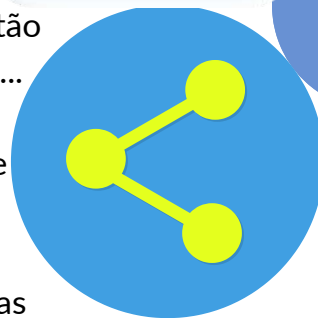
**VEJA COMO**



## SEGUIR, GOSTAR, PARTILHAR

Já segue as nossas redes sociais? Ótimo! Então agora é só convidar os seus amigos a seguir!... Este verão **desafiamos cada um dos nossos leitores a convidar, pelo menos, um amigo** e conseguir que efetivamente nos siga... Ao alargarmos a nossa comunidade temos a possibilidade de consciencializar mais pessoas para a Síndrome de Angelman, mas também de, futuramente, alcançarmos mais donativos. **CONVIDE. VAI VER QUE NÃO CUSTA NADA!**

## SEGUIR



Sabia que existem **30 milhões de pessoas com doenças raras** na Europa? São demasiadas as pessoas com doenças raras que enfrentam necessidades e desigualdades no acesso ao diagnóstico, a tratamentos e a cuidados, sendo deixadas à margem da sociedade.

Cada pessoa com uma doença rara é razão para que a Europa tenha um plano de ação no domínio das doenças raras.


Por esta razão a **EURORDIS** e a **comunidade das doenças raras** uniram-se numa **campanha de recolha de razões** por um Plano de Ação europeu relativo às doenças raras, que não deixe ninguém para trás, até 2030.

**Todos temos a nossa função: enquanto portadores ou cuidadores de pessoas com doenças raras, amigos e familiares, representantes dos doentes, médicos, profissionais de saúde, decisores ou enquanto pessoas que trabalham na área das doenças raras.**

Já vários familiares Angelman contribuíram com a sua **RAZÃO!** Junte-se a nós: **PARTICIPE e PARTILHE** junto das suas redes sociais e contactos.

**CLIQUE AQUI PARA PARTICIPAR**





Esta não é uma  
data qualquer..

Neste dias nasceram pessoas tão especiais que tínhamos que anunciar para que todos possam comemorar!

## AGOSTO

6 - Melissa Nave Menu  
10 - Afonso Araújo  
11 - Carlos Freitas Costa  
22 - Gustavo Fonseca Silva  
23 - Maria do Carmo da Luz

## SETEMBRO

6 - Tomás Pereira Salgado  
27 - Francisco Costa

## OUTUBRO

4 - Artur Carvalho Soeiro  
12 - Alexandra Saraiva  
26 - Teresa Almeida  
27 - Cláudio Marques  
30 - Bruna Cristelo Dourado  
31 - Daniela Guerreiro  
31 - Maria Ferreira

NÃO ESQUECER  
17 DE OUTUBRO





# PONTO FINAL, PARÁGRAFO

Despedimo-nos desejando um bom verão a todas as famílias que nos seguem: afinal, ainda temos mais um mês de verão pela frente!

Entretanto não se esqueça de gostar e seguir as nossas páginas nas redes sociais, onde poderá ir acompanhando todas as novidades da ANGEL. No próximo mês, em particular, daremos notícias sobre o Encontro Nacional 2021 e o próximo Encontro Virtual, previsto para o final do mês de setembro.

Convide, também, os seus familiares e amigos para que todos, juntos, consigamos chegar mais longe na consciencialização, informação e intervenção sobre a Síndrome.

Voltamos em breve com mais novidades!

OBRIGADO A  
TODOS OS QUE, DE  
ALGUM MODO,  
CONTRIBUÍRAM  
PARA A  
CONSIGNAÇÃO DE  
IRS A FAVOR DA  
ANGEL

