

ASSOCIAÇÃO SÍNDROME DE ANGELMAN PORTUGAL

www.angel.ptNewsletter#3
Novembro 2016[View this email in your browser](#)

EDITORIAL

Caros amigos,

Estes últimos tempos têm sido de grande atividade para a comunidade Angelman em Portugal.

No final de setembro realizou-se em Lisboa a 5ª Conferência Internacional em Síndrome de Angelman, que contou com a participação dos maiores especialistas mundiais em investigação de SA e também associações de pais de vários pontos do mundo.

No rescaldo da Conferência fica o difícil equilíbrio entre a esperança de uma vida melhor para os nossos filhos que as promissoras investigações antecipam e a dura realidade que o “tempo” em investigação científica não é o nosso tempo, que um resultado em laboratório pode não ser replicado fora dele, que uma descoberta revolucionária possa já não se aplicar aos nossos filhos.

No final de outubro tivemos o 6º Encontro nacional da ANGEL em que estiveram presentes 23 anjos e suas famílias. Estes encontros reafirmam a razão da constituição da ANGEL e temos a possibilidade única de trocar vivências e ouvir médicos e técnicos com experiência em SA. O encontro terminou no domingo com uma visita ao Zoo de Santo Inácio.

Revigorados por estes momentos importantes, continuaremos a trabalhar na melhoria das condições de vida dos nossos anjos e suas famílias. Teremos muitas novidades nos próximos tempos que começam já com a nossa campanha anual do vinho Fonte dos Sorrisos.

Contamos com a ajuda de todos!

Abraços e sorrisos,

Manuel Costa Duarte | *Presidente da Direção*

EM DESTAQUE

cujo principal objetivo é divulgar a SA entre os demais interessados e sensibilizar a sociedade civil em geral.

O Dia escolhido foi 15 de fevereiro: 15 corresponde ao cromossoma afetado na SA e fevereiro por ser o mês Internacional das Doenças Raras.

Atualmente o Dia já é comemorado em mais de 40 países e em Portugal vem sendo assinalado, de forma oficiosa, desde 2013. Nesse sentido, de modo a tornar este Dia ainda mais visível e para que o mesmo seja celebrado de forma oficial, a ANGEL criou uma petição pública online solicitando que o dia 15 de fevereiro seja assinalado como o Dia Nacional de Síndrome de Angelman.

**Apoie esta Petição.
Assine e divulgue. O seu apoio é muito importante!**

<http://peticaopublica.com/pview.aspx?pi=DiaAngelman>

EVENTOS DO TRIMESTRE

A **5ª CONFERÊNCIA CIENTÍFICA INTERNACIONAL ANGELMAN** realizou-se nos dias 30 de setembro e 1 de outubro, em Lisboa, tendo contado, na sessão de abertura, com a presença do Presidente da República, Marcelo Rebelo de Sousa.

Esta conferência, organizada pela ANGEL, em parceria com a Fundação Amélia de Mello e com a Angelman Syndrome Alliance, reuniu os principais investigadores e médicos especialistas em Síndrome de Angelman a nível mundial, que tiveram oportunidade de partilhar os resultados das suas últimas investigações.



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


Este ano o **6º ENCONTRO NACIONAL DA ANGEL** realizou-se no Hotel Mercure Porto Gaia e juntou 23 famílias Angelman, que ao longo do fim de semana tiveram oportunidade de conviver e partilhar experiências, para além de assistir às apresentações, sobre vários temas, feitas por médicos e técnicos com experiência em SA. No final, as famílias aproveitaram o domingo solarengo e juntaram-se numa visita ao Zoo de Santo Inácio, em Avintes.



OBRIGADA AOS VOLUNTÁRIOS DO 6º ENCONTRO!

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

ANA RITA JESUS

"Obrigada pela oportunidade de estar e conhecer estas crianças"

MARIA SOFIA MAGALHÃES

"Os vossos filhos são uma bênção de Deus e é uma honra poder ajudar"

BEATRIZ RIBEIRO

"Gostei imenso da experiência, penso que cada uma de nós voltou para casa de coração cheio pelo mimo daquelas crianças"



ESPAÇO DE PARTILHA

SONO, por Catarina Vultos Sequeira, irmã da Mariana, 15 anos

Estás a dormir ao meu lado. E eu escrevo porque me dói o braço, porque me deixas de rastos, porque o meu quarto cheira a leite-creme às (quase) duas da manhã.

Nunca há paz na hora de dormir. Nunca adormeces sozinha, sem choramingar. Nunca ficas quietinha no teu canto.

Pelo contrário. Há sempre uma birra, sempre um desejo de última hora: uma gelatina, um iogurte, um bombom. Às vezes gomas de ursinho. E eu fico tão cansada, tão exausta de te ouvir, que cedo. Cedo e dou-te. Porque sei que depois, desejo satisfeito, vais ficar quietinha e adormecer em cima do meu peito, ou do meu braço, ou da minha barriga. Mas nunca na tua almofada, nunca do teu lado da cama. És terrível na hora de dormir. És uma guerra e a cama é a tua trincheira.

Quando finalmente adormeces, muitas vezes já tarde, 1837592 vídeos dos Caricas depois, eu fico a ver-te dormir, como agora. A ouvir-te respirar. Porque o teu sono é tão raro que contemplá-lo é um privilégio.

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

Claro que dentro de momentos vais acordar. Provavelmente porque eu mexi o pé dormente ou recuperei o braço dorido com o peso do teu corpo. Vais acordar, beijar-me, choramingar. E voltar a adormecer, entrelaçada em mim. Entretanto, neste compasso de espera, já eu perdi o sono outra vez.

As noites são assim contigo. Durmo às pinguinhas mas sou feliz por inteiro. Ah, ainda não tinha escrito que sou feliz na mesma?! Sou. Com um aspecto miserável, mas feliz. Porque chegar ao final do dia e ter-te nos braços - ou nos ombros, ou na barriga, ou no peito, onde calhar - é a melhor recompensa, a melhor vitória. E quando se ganha esta batalha, ganha-se a guerra: amanhã vais acordar para mais um dia de luta. E vais lutar com o sono. Mas eu já te avisei para dormires cedo!

BOLSAS SOCIAIS 2016/2017

O **Rodrigo Garcia** é um dos três anjos apoiados pelas Bolsas Sociais da ANGEL, no ano 2016/2017. O Rodrigo tem adorado as suas sessões de hipoterapia, que decorrem semanalmente, no **Centro Hípico da Sobreda**.





DESENVOLVIMENTOS CIENTÍFICOS EM SÍNDROME DE ANGELMAN

Por Sara Silva Santos, investigadora

A Síndrome de Angelman (SA) é uma condição neuro-genética caracterizada por atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual severa, ausência/dificuldade na linguagem e ataxia. Igualmente característicos, são os distúrbios do sono e crises convulsivas acompanhadas por anomalias específicas do eletroencefalograma (EEG).

Esta condição, originada no cromossoma 15 materno, tem como causa a expressão deficiente do gene *UBE3A* materno que codifica a proteína E6AP. O gene *UBE3A* tem a particularidade de estar sujeito a imprinting genómico nas células neuronais, assim sendo, num indivíduo considerado saudável, o alelo materno é funcional e o alelo paterno silenciado por processos epigenéticos.

Consequentemente, se ocorrer alguma irregularidade no alelo materno, a correta expressão do *UBE3A* fica em risco. A ausência da proteína irá provocar danos e alterações profundas na comunicação e desenvolvimento neuronal, resultando na SA.

Apesar de ser considerada uma doença rara, a SA começou a ter uma maior presença na literatura científica nos últimos 3 a 5 anos. Em parte, **tal fenómeno deve-se ao facto de haver uma crescente evidência de que o tratamento para esta síndrome não só é possível, como provável.**

Ao contrário do que se verifica noutras doenças do neuro-desenvolvimento, a SA é uma doença monogénica onde não existe neurodegeneração e a anatomia cerebral dos doentes encontra-se intacta. A grande maioria dos sintomas deve-se à diminuição da atividade e plasticidade sináptica. Isto significa que, em teoria, bastaria reativar a expressão do gene em falta para melhorar grande parte, se não todos, os sintomas.

São inegáveis os avanços científicos obtidos nestes últimos anos, no entanto, devemos ser cautelosos quando pensamos em “curar” a SA. **A palavra “cura” remete para a recuperação total e absoluta de uma doença, o que poderá ser ilusório no contexto desta síndrome.**

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

desenvolver uma terapia, esta deverá ser aplicada o mais cedo possível após o nascimento de modo a potenciar a melhoria dos sintomas.

Estes estudos vêm, portanto, reforçar a importância da promoção desta doença rara entre os clínicos, para que haja um diagnóstico mais eficaz e consequentemente, uma abordagem de tratamento correta e imediata a cada caso.

Leia o artigo completo [aqui](#).

NOTÍCIAS ONLINE

:: Clique nas imagens para visualizar a notícia completa ::



E embora o frio já tenha chegado, pode sempre recordar o verão com esta receita de sangria feita com Fonte dos Sorrisos e concebida pela Joana Roque.

Em breve poderá fazer encomendas da nova colheita do vinho Fonte dos Sorrisos, já pensar no Natal. Fique atento à nossa página do facebook!



Anjos em festa!



Subscribe

Past Issues

Translate ▼



BRUNA

30/10/2008



DANIELA

31/10/2013



MARIA

31/10/2013



PARABÉNS A TODOS!!!



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

