

ASSOCIAÇÃO SÍNDROME DE ANGELMAN PORTUGAL

www.angel.ptNewsletter#8
Fevereiro 2018[View this email in your browser](#)

EDITORIAL

Caros amigos,

Com a celebração do Dia Internacional da Síndrome de Angelman tentamos dar a conhecer ao mundo o que é a vida com um anjo. A verdade é que, por mais que tentemos, é impossível transmitir qual o real impacto da entrada de um anjo na vida de uma família.

Desde o momento do diagnóstico, que fica marcado “a ferros” na nossa memória e que divide a nossa existência num antes e num depois. Passando pelos primeiros meses de habituação a um novo mundo, com uma sobrecarga de informação a processar e de assuntos que necessitam de ser tratados com urgência. Até ao momento de uma reformulada normalidade, com constantes desafios novos e “rotinas” que são desconhecidas para a maioria das pessoas.

Por ser fácil identificar um antes e um depois, leva a que por vezes nos perguntem se o anjo teve um impacto positivo ou negativo no seio da família. Claro que esta é uma resposta muito pessoal e diverge de família para família, mas um estudo de mestrado sobre o tema “Desenvolvimento da resiliência familiar no contexto de cuidados paliativos pediátricos”, apresentado no nosso último encontro, chegou, entre outras, à seguinte conclusão:

“Apesar da tendência em focar o impacto negativo que a doença transporta, as famílias possuem a capacidade de encontrar nesta vivência uma oportunidade de crescimento e de reforço das suas relações, operando mudanças significativas e positivas nos seus percursos de vida.”

O que seria se todas as pessoas sem deficiência tivessem esta capacidade de impactar as famílias e o mundo...

Abraços e sorrisos,

Manuel Costa Duarte | *Presidente da Direção*



A ANGEL associou-se ao Dia Internacional da Síndrome de Angelman, promovendo, mais uma vez, uma campanha de anúncios na imprensa, com o apoio dos seus parceiros para esta área. Promoveu também ações de distribuição de folhetos e cartazes informativos, com o objetivo de sensibilizar a sociedade em geral para a SA e, deste modo, contribuir para o seu diagnóstico antecipado.

Foi ainda lançada uma campanha informativa na página de *Facebook* da ANGEL, sob o mote "Sabia que?...", onde foi destacado diariamente, ao longo do mês de fevereiro, um facto relevante sobre a Síndrome de Angelman.

Para consultar ou descarregar o conjunto dos posts publicados e ficar a saber (quase!) tudo sobre a SA, clique na imagem do lado.



Ação de sensibilização em Guimarães

O grupo de jovens da Paróquia de N. Sra. da Conceição ([Grupo VOA](#)), em Guimarães, associou-se às comemorações do DISA, promovendo uma ação de sensibilização nas ruas do centro da cidade e largada de balões, no Largo do Toural. Contaram com a presença especial dos anjos Afonso, Bruna, Carlos, Francisco, Luís e os gémeos João e António.



Angariação de fundos em Portel, inspirada no sorriso da Maria!



ANGELMAN

Angariação de fundos para a ANGEL

Associação Síndrome de Angelman de Portugal

15/02/2018
das 9h às 16h

Colabora e leva um sorriso

angel Associação de Síndrome de Angelman de Portugal

DIA INTERNACIONAL DA SÍNDROME DE ANGELMAN 15 DE FEVEREIRO

E o Miguel também quis dar o ar da sua graça...



:: NOTÍCIAS DO DISA ::

Classificados
EMPRÉSTIMOS PARTICULARES
COM GARANTIA DE BÔNUS
RESOLUÇÃO IMEDIATA
963 674 448
classificados.de.pt

DIA INTERNACIONAL da Síndrome de Angelman

Celebra-se o 15 de Fevereiro o Dia Internacional da Síndrome de Angelman, uma condição genético-neurológica rara

A Síndrome de Angelman é uma condição genética rara da qual não se conhece a causa exata. Caracteriza-se por uma deficiência intelectual moderada a grave, ausência de fala, movimentos estereotipados, movimentos de balanço do corpo, 100% das crianças afetadas apresentam convulsões, problemas de regulação emocional, insónia, hiperactividade e problemas de aprendizagem. Apesar de não ser uma doença, a Síndrome de Angelman é considerada uma deficiência intelectual, com particular incidência em crianças com problemas de regulação emocional.

Este 15 de Fevereiro divulgamos para um grande número de associações de pais de crianças com Síndrome de Angelman, uma iniciativa de divulgação desta síndrome que se realizará em todo o mundo sob o lema de se criar um dia internacional dedicado à Síndrome de Angelman, ATUALMENTE CELEBRADO EM MAIS DE 40 PAÍSES

DA INICIATIVA DE UM GRUPO DE ASSOCIAÇÕES DE PAIS DE TODO O MUNDO SURTIU A IDEIA DE SE CRIAR UM DIA INTERNACIONAL DEDICADO À SÍNDROME DE ANGELMAN, ATUALMENTE CELEBRADO EM MAIS DE 40 PAÍSES

Esta iniciativa surgiu para um grande número de associações de pais de crianças com Síndrome de Angelman, uma iniciativa de divulgação desta síndrome que se realizará em todo o mundo sob o lema de se criar um dia internacional dedicado à Síndrome de Angelman, ATUALMENTE CELEBRADO EM MAIS DE 40 PAÍSES

Em 2005, por decisão da Assembleia Geral da Associação de Síndrome de Angelman de Portugal, foi criada a Associação de Síndrome de Angelman de Portugal, com o objetivo de promover a divulgação da Síndrome de Angelman em Portugal e apoiar os familiares de crianças com Síndrome de Angelman em Portugal.

Up to Kids
15/2 às 12:15

No dia 15 de Fevereiro celebra-se o Dia Internacional da Síndrome de Angelman. Em Portugal existem cerca de 60 casos referenciados mas estimam-se que sejam cerca de 200, muitas vezes mal diagnosticados, daí a importância da divulgação desta síndrome. Ajude a divulgar esta doença! #anjoseangelman #síndromedeangelman #doencasraras #uptokids Angel - Associação Síndrome de Angelman Portugal

<http://uptokids.pt/saude-e-bem-estar/sindrome-de-angelman/>

DIA MUNDIAL DAS DOENÇAS RARAS

Também em fevereiro, no dia 28, se assinala o Dia Mundial das Doenças Raras, efeméride que tem por objetivo sensibilizar a sociedade para os problemas com que as pessoas com doenças raras, e as suas famílias, se deparam. Na UE consideram-se doenças raras aquelas que têm uma prevalência inferior a 5 casos por cada 10 mil pessoas, existindo atualmente entre 5 mil e 8 mil doenças raras.



7º ENCONTRO ANGEL



O 7º Encontro ANGEL decorreu nos dias 28 e 29 de outubro passado, no Hotel Amazônia Jamor. Este evento, que se realiza anualmente, contou com a presença de vários oradores que falaram sobre temas diversos, desde a área comportamental à jurídica. Mas é sobretudo um espaço de convívio e troca de experiências entre as famílias Angelman. Fique atento e não perca o Encontro de 2018, que terá lugar na zona Norte do país!

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

ESPAÇO DE PARTILHA

OS PAIS DEVEM SER CRIATIVOS

por Luciana Pires, mãe do Luís, 8 anos

O desejo de ouvir o meu Anjo a falar era notório. Depois de inúmeras sessões de terapia da fala, surgiu a luz no fundo do túnel. A terapeuta disse para enchermos um balão e depois largarmos o ar na boca do Luís. Isso ia fazer com que ele começasse a fazer movimentos com a boca. Fomos para casa tentar. Mas não foi assim tão simples. Cada vez que tentávamos, ele desatava a rir. O ar desaparecia entre as gargalhadas. Um dia perdi o bom senso, encostei os meus lábios aos dele e enchi-lhe a boca de ar. Comecei a dizer “mamã” e os lábios dele começaram a mover-se. A partir desse dia ele percebeu aquilo que era capaz. A partir daí e depois de várias tentativas, vieram os fonemas. Para nós, foi importante perceber que nem sempre as ideias apresentadas são a solução. Temos que saber adaptá-las aos nossos filhos.



INVESTIGAÇÃO

A Bolsa Pedro Maria José de Mello Costa Duarte foi entregue, em janeiro, ao projeto **“Manipulação dos recetores A2A da adenosina para controlar os sintomas da Síndrome de Angelman”**, da autoria de Rodrigo A. Cunha, professor e diretor do Instituto de Bioquímica da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, onde é também investigador principal do Centro de Neurociências e Biologia Celular.

Esta Bolsa, no valor de 25.000 euros, é concedida pela Fundação Amélia de Mello, com a colaboração ativa da José de Mello Saúde e destina-se a apoiar, de dois em dois anos, profissionais e estudantes das áreas de medicina, enfermagem, técnicos de meios complementares de diagnóstico e terapêutica, de bioengenharia e de tecnologias de informação, que desenvolvam trabalhos de investigação em Síndrome de Angelman.



BOAS NOTÍCIAS!**Perda de proteína fundamental pode explicar deficiências neurológicas na SA**

A maioria dos casos de Síndrome de Angelman resulta da perda de função de um gene, o UBE3A, que fornece instruções para a criação de uma enzima chamada E6AP. Embora esteja bem estabelecido que a perda ou mutação da E6AP levem à Síndrome de Angelman, ainda não foi explicado se tem alguma ligação com as manifestações neurológicas observadas na SA.

Uma equipa de investigadores descobriu que a E6AP está no mesmo complexo proteico que o recetor de estrogénio. O estrogénio tem uma infinidade de efeitos no cérebro, desde o desenvolvimento de comportamentos sexuais até o crescimento neuronal, aprendizagem e memória. A equipa decidiu então investigar a ligação entre a E6AP e o recetor de estrogénio (ER), concluindo que, na presença de estrogénio, E6AP-ER aumenta a atividade de um determinado gene chamado Cyp26b1. Este gene codifica uma proteína envolvida na degradação do ácido retinóico, uma molécula derivada da vitamina A que é crucial para o desenvolvimento e manutenção do sistema nervoso. As alterações nas quantidades de ácido retinóico no cérebro demonstraram prejudicar os processos cerebrais, levando a défices na aprendizagem e memória, p.ex.

Os investigadores concluíram que o cruzamento entre a E6AP-ER, o gene Cyp26b1 e a atividade do ácido retinóico podem explicar algumas das manifestações neurológicas observadas na Síndrome de Angelman. A identificação de novas vias moleculares reguladas pela E6AP pode ser usada na investigação de possíveis tratamentos para reverter as manifestações neurológicas que ocorrem na SA.

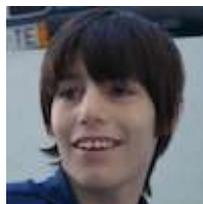
Para saber mais, visite <https://angelmansyndromenews.com/>.

Anjos em festa!

BRUNA



DANIELA



GONÇALO



CLÁUDIA

Subscribe

Past Issues

Translate ▼



DINIS



FRANCISCO



TIAGO



INÊS



LEONOR



MADALENA



PEDRO



MÁRIO MIGUEL



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

