

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...

Abrços 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!



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



:: NOTÍCIAS DO DISA ::

15 de Fevereiro de 2018

Classificados
EMPRESTIMOS PARTICULARES
COM GARANTIA DE BÓNEFÉ
RESOLUÇÃO IMEDIATA
963 674 448
classificados.de.pt

Para ANGELMAN 832 321 181 | Mercado Público | (Povoa do Varzim) | (SINTRA) | (Lisboa) | (Lisboa) | (Lisboa) | (Lisboa) | (Lisboa)

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 cerca de 1 em 10.000 nascimentos são afetados. É causada por uma alteração no cromossoma 15, especificamente no gene UBE3A. Os sintomas incluem deficiência intelectual, problemas de comunicação, movimentos estereotipados e falta de expressão facial. A síndrome é mais frequentemente diagnosticada em crianças com idade entre 1 e 3 anos.

PODE SABER MAIS??
A síndrome de Angelman é uma condição genética rara da qual cerca de 1 em 10.000 nascimentos são afetados. É causada por uma alteração no cromossoma 15, especificamente no gene UBE3A. Os sintomas incluem deficiência intelectual, problemas de comunicação, movimentos estereotipados e falta de expressão facial. A síndrome é mais frequentemente diagnosticada em crianças com idade entre 1 e 3 anos.

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

Em Portugal, a Associação Síndrome de Angelman de Portugal (ASAP) tem vindo a trabalhar para a divulgação desta síndrome e para a criação de uma comunidade de apoio. A ASAP tem vindo a trabalhar para a divulgação desta síndrome e para a criação de uma comunidade de apoio.

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! #anjosedangelman #síndromedeangelman #doençararas #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.

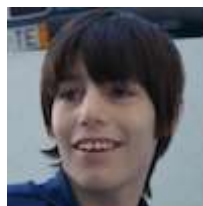
Para saber mais, visite <https://angelmansyndromenews.com/>.

Anjos em festa!

BRUNA



DANIELA



GONÇALO



CLÁUDIA

Subscribe

Past Issues

Translate ▼



DINIS



FRANCISCO



TIAGO



INÊS



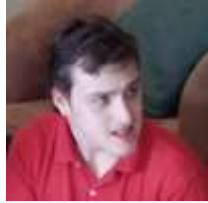
LEONOR



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

