

ASSOCIAÇÃO SÍNDROME DE ANGELMAN PORTUGAL

[www.angel.pt](http://www.angel.pt)Newsletter#9  
Junho 2018[View this email in your browser](#)

## EDITORIAL

Caros amigos,

A presença de um anjo do seio de uma família é algo profundamente transformador que altera de forma permanente todas as suas dinâmicas. Os cuidados permanentes, os desafios do dia-a-dia e as preocupações com o futuro podem consumir toda uma família.

Apesar de difícil, é importante que a família não se deixe absorver tornando-se unidimensional. Da mesma forma que os anjos são mais do que a sua condição, também a família não se esgota no anjo. Há todo um mundo para lá da Síndrome de Angelman que não deixa de estar acessível às nossas famílias. Se queremos que os anjos tenham um lugar no mundo, não podemos “sair do mundo” por causa dos nossos anjos.

Cuidar de um anjo é uma tarefa diária e para a vida. Se não a integramos numa vida saudável, misturada com outros interesses e atividades, não seremos capazes de a fazer por muito tempo. Como um atleta numa prova de longa duração não chegaremos ao fim se estivermos sempre em *sprint*. Aproveitemos por isso este período de verão, em que o tempo ajuda, para nos desafiarmos a alguns programas que habitualmente não faríamos. Estou certo que mais uma vez a resposta dos anjos nos vai surpreender.

Familiares e amigos que têm sempre o genuíno desejo de nos ajudar têm aqui uma oportunidade de o fazer. Por vezes uma simples conversa em que o tema não seja Angelman ou uma tarde livre porque nos levaram o anjo até à praia, contribui em muito para tornar o nosso mundo novamente multidimensional.

Estamos totalmente preparados para todas as maratonas que temos pela frente, mas ajuda muito as garrafas de água que nos vão dando no caminho.

Abraços e sorrisos,

Manuel Costa Duarte | *Presidente da Direção*

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


## CANDIDATURAS ABERTAS ATÉ 25 DE JUNHO!

As Bolsas Sociais destinam-se exclusivamente aos sócios da ANGEL e visam participar no custo de terapias para portadores de Síndrome de Angelman. Os interessados deverão solicitar o envio do regulamento e formulário de candidatura para o email [geral@angel.pt](mailto:geral@angel.pt).



### SAVE THE DATE!

O próximo Encontro ANGEL irá realizar-se nos dias 27 e 28 de outubro, na zona Norte do país. Fique atento, em setembro teremos mais novidades!

Para mais informações contacte [geral@angel.pt](mailto:geral@angel.pt)

## EVENTOS DO TRIMESTRE



### No Dia da Criança... e não só!

O livro infantil editado pela ANGEL é um ótimo presente para divulgar a SA 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](mailto:geral@angel.pt)

## ESPAÇO DE PARTILHA

### VIDA DURA DE ESTUDANTE

*por Ana Antunes, professora de educação especial da Maria, 11 anos*

**Olá! Eu sou a Maria e venho aqui, que ninguém nos ouve, para vos contar um segredo... É que a minha vida era bem mais fácil antes de entrar para a escola: fazia tudo o que queria, mas juro-vos que me portava bem!**

Se, por um lado, adoro os meus colegas e estar com eles na sala de aula, por outro lado, aturar as minhas professoras e auxiliar há quatro anos é dose...

As minhas professoras meteram na cabeça que eu tenho de aprender a comunicar tudo o que quero e foram buscar as coisas mais esquisitas!... Como se eu não soubesse dizer tudo o que preciso dizer... basta indicar com a mão, rir ou chorar!

Mas deixem-me falar um bocadinho dos instrumentos de tortura:

- **Lápis com adaptadores** para eu segurar melhor (e mais depressa atirar ao chão... queriam que eu pintasse... ora pois, só o trabalho...);
- **Cartões** para eu escolher o certo em troca de um brinquedo (isto era fixe, acho que lhe chamavam **PECS**... mas as professoras começaram a pensar que andar com um carregamento de cartões para eu pedir o que queria não era, afinal, uma boa ideia);
- **Tablet** para eu apontar o que queria num programa chamado **Vox4All** (aqui é que começou a minha maior tortura! Todos os dias queriam que eu treinasse o apontar, inventaram tanta coisa que só faltou porem-me uma tala no dedo! Aprendi que o melhor que tinha a fazer era esconder as mãos debaixo da mesa mal chegasse à sala... mas iam-mas buscar e seguravam-me pelo pulso e eu lá lhes fazia a vontade. Mas o que eu queria mesmo era abrir e fechar a mão em cima do monitor e ver aquilo tudo a desaparecer!);
- **Gestos** de um programa qualquer chamado **Makaton** (lá lhes faço o «comer» e «beber» para as deixar contentes, mas não me peçam mais do que isso. Criança sofre... )





O que é certo é que já reconheço algumas palavras, números e cores... Mas estas coisas cansam-me e tiram-me a paciência. Olho para os meus colegas, mas vejo-os também às voltas com palavras que nunca mais acabam e números que não têm fim... pior ainda, coitados. Muitas vezes, para me deixarem em paz, dou ao acaso o que me pedem.

Por fim, as professoras resolveram inventar uma coisa de que gosto muito mais! Fazemos pequenos filmes de canções e histórias e vou aprendendo assim... é muito mais divertido!

A verdade é que, apesar das maçadas, gosto muito de andar na escola!!



---

## INVESTIGAÇÃO

### O QUE TORNA A SÍNDROME DE ANGELMAN TÃO COMPLEXA?

A Síndrome de Angelman (SA) é caracterizada por problemas severos no desenvolvimento intelectual, epilepsia, dificuldade na comunicação, distúrbios no padrão de sono e até mesmo problemas na coordenação motora e equilíbrio dos pacientes.

## Mas como pode a inatividade de apenas um gene causar a pluralidade de sintomas que observamos nos pacientes com esta síndrome?

Esta é uma das questões que intriga os cientistas que estudam a SA e que durante muito tempo se manteve sem resposta. Todavia, o estudo liderado pelo investigador basco Ugo Mayor e publicado recentemente na revista científica *Human Molecular Genetics*, parece clarificar este enigma.

Estudos anteriores, realizados por vários investigadores, aumentaram significativamente o nosso entendimento sobre a função do gene UBE3A e dos mecanismos que levam ao surgimento desta doença. Sabemos hoje que o gene UBE3A contém a informação genética necessária para a formação da enzima E6AP.



### Qual a importância da enzima E6AP?

No interior das células, a E6AP tem a importante função de identificar e marcar proteínas específicas para degradação, contribuindo deste modo para a manutenção do equilíbrio celular.

Quando a enzima E6AP reconhece uma proteína que não é mais necessária, adiciona-lhe pequenos marcadores (ubiquitina) que dão o sinal à “máquina trituradora” das células (estrutura celular denominada *26s proteossoma*) para degradar estas proteínas.

Com base neste conhecimento, a equipa do investigador Ugo Mayor realizou experiências nos neurónios da mosca da fruta e descobriram que a E6AP não tem só o papel de marcar certas proteínas para degradação, mas é igualmente responsável pela regulação do próprio proteossoma. Esta descoberta tem um grande impacto pois mostra que o gene UBE3A é responsável, de uma forma indireta, pela estabilidade de inúmeros processos celulares no interior dos neurónios.

Resumindo, a ausência do gene UBE3A resulta na inexistência da enzima E6AP no cérebro dos pacientes com SA. Sem a E6AP, a “máquina trituradora” dos neurónios não funciona como deveria, o que leva à acumulação excessiva de muito mais proteínas do que os cientistas inicialmente pensavam.

complexidade dos sintomas da Síndrome de Angelman.

# Anjos em festa!



AFONSO



RODRIGO



JÚLIA



MARIA



MARIANA



MIGUEL



GABRIELA



HUGO



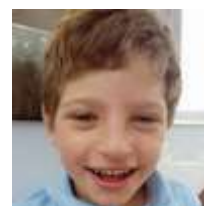
JOÃO MIGUEL



NUÑO



ANDREIA



ANTÓNIO



JOÃO



**PARABÉNS A TODOS!!!**

[Subscribe](#)

[Past Issues](#)

[Translate](#) ▼



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

