

#20 | JULHO A SETEMBRO 2022

NEWSLETTER

Acompanhe as principais notícias ANGEL



Quer fazer da parte do novo projeto de investigação em síndrome de Angelman? A equipa de cientistas do Instituto Superior Técnico liderada pelos investigadores Simão Teixeira da Rocha e Evguenia Bekman procuram doentes com síndrome de Angelman de ambos os sexos biológicos com e também os seus familiares como controlos.

SAIBA MAIS NESTA EDIÇÃO

E AINDA:

- Editorial
- Comunidade ANGEL
- À conversa com...
- ANGEL Solidária
- Celebidades ANGEL
- Ponto final, parágrafo

EDITORIAL

Por Manuel Costa Duarte

Presidente da Direção

Caros Amigos,

É comum os pais dizerem que pelos filhos fazem tudo. Dadas as muitas necessidades que os nossos filhos têm, os pais Angelman pelos filhos fazem TUDO.

Diariamente sacrificamos o nosso tempo, o nosso dinheiro, as nossas forças e muitas vezes as nossas noites para garantir que os nossos filhos têm o que precisam. Com mais ou menos ajuda vamos ultrapassando as barreiras do dia a dia com o consolo de sabermos que apesar das dificuldades os nossos filhos têm uma vida feliz.

O desafio que agora se coloca é o de saber o que fazer quando o sacrifício, o desconforto e o risco para a saúde está no lado dos nossos filhos.

Fruto de um esforço conjunto na qual a ANGEL participa ativamente, o conhecimento científico em SA tem vindo a desenvolver-se e começam a surgir os primeiros ensaios clínicos, que buscam o resgate de algumas das características desta síndrome.

Pelos nossos filhos TUDO, e o desejo que todos partilhamos de melhorar a qualidade de vida dos nossos filhos levar-nos-ia a fazer o que for preciso para conseguir um lugar num destes ensaios, sem pensar duas vezes no que isso implicaria de sacrifícios da nossa parte. Mas como pelos nossos filhos nós fazemos TUDO, temos que pensar o que estes ensaios implicam de sacrifício para eles.

Infelizmente o conhecimento científico não evoluiu ao ritmo que gostávamos e é feito de avanços e recuos. Sendo impossível eliminar o risco de reações adversas, a forma de os mitigar é com processos rigorosos, lentos e altamente controlados. Isto implica um sacrifício grande para os nossos filhos, com procedimentos, consultas, análises, etc, muitas vezes invasivos que têm de ser repetidos ao longo do ano. Tudo isto sem uma certeza de um resultado positivo, ou mesmo do impacto, que terá no bem-estar diário dos nossos filhos.

Pelos nossos filhos TUDO, e isso pode passar por participar num destes estudos com os riscos e os benefícios que daí possam vir, mas também pode passar por não participar, pois entendemos que o risco, ou o processo, não é o mais benéfico para o nosso filho nessa altura.

Não havendo uma resposta certa ou errada cabe a cada família, e ninguém melhor do que a família, saber a cada momento o que é no melhor interesse do seu filho.

Pelos nossos filhos TUDO, e por isso a ANGEL continuará a dinamizar a investigação científica e, ao mesmo tempo, recolher e transmitir às famílias todas as informações necessárias sobre os ensaios que estejam a decorrer, para que possam fazer uma escolha informada.

Abrços e sorrisos

COMUNIDADE ANGEL

INVESTIGAÇÃO

Queres fazer da parte do novo projeto de investigação em síndrome de Angelman? A equipa de cientistas do Instituto Superior Técnico liderada pelos investigadores Simão Teixeira da Rocha e Evguenia Bekman procuram doentes com síndrome de Angelman de ambos os sexos biológicos com e também os seus familiares como controlos. O recrutamento será centralizado no Hospital D. Estefânia (Centro Hospitalar de Lisboa Central). Apenas é necessária uma dádiva de sangue retirado em análises de rotina para contribuírem para esta investigação! O nosso objetivo é conseguirmos estabelecer uma coleção de material biológico de vários doentes de Angelman com diferentes causas moleculares, assim como dos seus familiares saudáveis.

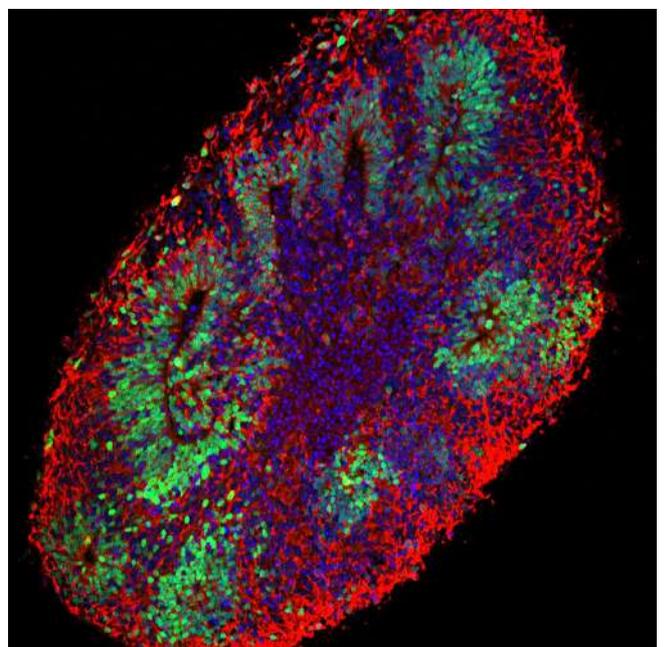
Este é o primeiro passo para o início deste projeto inovador que foi financiado pela Angelman Syndrome Alliance e que tem como título “Células Estaminais como Ferramentas para estudar a Disfunção Cerebelar na Síndrome de Angelman”. Estas células do sangue serão reprogramadas em células estaminais que são capazes de originar qualquer célula do nosso corpo, como neurónios, ou criar pequenas estruturas celulares tridimensionais semelhantes a órgãos, a que chamamos organóides, como os “mini-cérebros”.

No nosso projeto em concreto vamos investigar se a disfunção do cerebelo, região do cérebro localizado na parte posterior crucial para a nossa atividade motora e cognitiva, pode influenciar significativamente os sintomas de coordenação motora e mesmo de deficit intelectual. Assim, no laboratório, através das células estaminais provenientes de doentes e seus familiares criaremos “mini-cerebelos” que irão não só ajudar a entender os mecanismos neuronais alterados na doença como também, no futuro, poderão ajudar a descobrir novos fármacos de modo a melhorar a vida de todos os que sofrem com a síndrome de Angelman.

Quaisquer dúvidas ou esclarecimentos adicionais não hesitem em contactar a direção da ANGEL, o Simão Rocha (simao.rocha@tecnico.ulisboa.pt) ou a Evguenia Bekman (evguenia.bekman@tecnico.ulisboa.pt). Venham nos ajudar a descobrir mais sobre a síndrome de Angelman!

A equipa,
Carina Maranga, Adriana Vieira,
Evguenia Bekman e Simão Rocha

Colorful cerebellar organoid
Organóide cerebelar



7.ª CONFERÊNCIA INTERNACIONAL SOBRE SÍNDROME DE ANGELMAN

Por Adriana Vieira e Carina Maranga

Investigadoras, Membros da equipa portuguesa vencedora da Bolsa ASA 2021

Nos dias 15 a 17 de setembro, em Viena, Áustria, teve lugar a 7ª Conferência Internacional para a Síndrome de Angelman organizada pela Angelman Syndrome Alliance (ASA). Os primeiros dois dias foram dedicados aos mais recentes avanços na investigação por cientistas de toda a parte do mundo.

A primeira apresentação esteve a cargo de Ype Elgersma (Erasmus MC, Holanda) que anunciou a criação de um novo ratinho que mimetiza o genótipo da megadeleção, de modo a representar a causa genética mais frequente nos pacientes com síndrome de Angelman. O fenótipo deste ratinho será descortinado no futuro. Stormy Chamberlain (Roche, Suíça) fez um resumo do seu trabalho sobre a regulação do gene UBE3A e do seu silenciador (UBE3A antisense) usando modelos celulares

baseados em células estaminais. Hanna Vihma (UNC, EUA) falou-nos de um novo composto bastante promissor como abordagem terapêutica que bloqueia o silenciador do gene UBE3A, aumentando assim os níveis de UBE3A no cérebro.

Vários trabalhos incidiram na função do gene UBE3A em processos celulares como a ubiquitinação, por Ugo Mayor (Univ. do País Basco, Espanha), a degradação de proteínas, por Mattijs Punt (Erasmus MC), e a formação e regulação das sinapses nos neurónios, pelo português Ramiro Almeida (Instituto de Biomedicina, Aveiro). Nesta série de apresentações é de realçar a descoberta de Ugo Mayor de que as proteínas-alvo da UBE3A não são necessariamente degradadas como inicialmente antecipado, abrindo a porta para um novo paradigma de investigação a explorar no futuro.

Hanoch Kaphzan da Univ. de Haifa, Israel, falou da importância das aplicações bioinformáticas e da computação para decifrar como a síndrome de Angelman afeta o desenvolvimento do cérebro. Ele também demonstrou que compostos que ajudam melhorar o metabolismo celular tem efeito benéfico na sintomatologia da doença.

Os modelos humanos foram representados pela equipa portuguesa do Instituto Superior Técnico que apresentou o progresso dos seus projetos usando células estaminais de pacientes com Angelman. Evguenia Bekman explicou como mini-cerebelos feitos em laboratório podem ajudar a compreender as dificuldades de desenvolvimento cognitivo e motor dos doentes. Carina Maranga mostrou a criação de uma nova linha de células estaminais de doente com megadeleção classe II e ainda os resultados do seu estudo epidemiológico das famílias de Anjos em Portugal (que várias famílias associadas à ANGEL responderam). Por fim, Adriana Vieira



Participantes da 7.ª Conferência Internacional sobre SA

apresentou um novo projeto em que se corrigiu uma mutação no gene UBE3A através de edição genética.



Não menos importante, investigadores de doenças do espectro do autismo, síndrome de Christianson e síndrome de duplicação do cromossoma 15 (Dup15q) apresentaram os seus trabalhos. A comparação entre síndromes raras pode ajudar a compreender melhor aspectos patológicos da síndrome Angelman e inspirar novos caminhos de investigação. O último dia da conferência foi dedicado aos familiares e amigos de Anjos. Os vencedores das bolsas de investigação científica ASA 2022 apresentaram o que planeiam fazer nos

Equipa de investigadores portugueses vencedores da Bolsa ASA 2021

seus projetos: o grupo português liderado por Simão T. da Rocha com Evguenia Bekman tenciona criar um portfólio de células estaminais que seja representativo de todas as causas genéticas dos pacientes com Angelman e usar estas novas linhas celulares para estudar a disfunção do cerebelo em Angelman; a equipa italiana liderada por Ilaria Tonazzini e Laura Baroncelli (CNR, Itália) pretende desenvolver nanopartículas que transportem ASOs até ao cérebro por administração intranasal e desenvolver um biomarcador baseado em métodos de imagem não invasivos para monitorizar a função cerebral de doentes de Angelman. Ambos estes projetos visam avançar o conhecimento da síndrome de Angelman e facilitar terapias futuras. Doesjka Hagenaar (Erasmus MC) sensibilizou-nos para o stress acrescido que pais e cuidadores de doentes sentem.

Também vimos como as técnicas alternativas de comunicação se podem tornar “a voz” dos doentes com Angelman (Alberto Velez-van-Meerbeke e Michaela Zöbl). Christel Kannegießer-Leitner, mãe de um Anjo de 34 anos e médica, apresentou a possibilidade de canabidiol (CBD) ser usado como antiepilético, sempre com o acompanhamento de um médico e as devidas precauções, em



Delegação portuguesa em Viena

particular usando o extrato da planta (e não compostos sintéticos) e assegurando a qualidade do produto.

Ao nível dos ensaios clínicos, Sebastian Holst (Roche) expôs os principais resultados do estudo observacional FREESIAS. Tal como Karen Heus (Erasmus MC), o foco foi no distúrbio do sono e recomendações de boas práticas e técnicas para o sono. Rob Komorowski (Ionis) comentou os avanços do estudo AS CSF em que se deteta os níveis de UBE3A no líquido cefalorraquidiano para servir de biomarcador de terapias. Representantes do ensaio TANGELO (Roche),

do ensaio HALOS (Ionis Pharmaceuticals) e da PTC Therapeutics divulgaram em que fase estão os seus ensaios clínicos usando ASOs. Por razões explicitadas pelas duas apresentadoras, os resultados só poderão ser anunciados no final do ensaio para não perturbar o normal andamento do estudo.



Em resumo, este encontro de cientistas e familiares de Anjos provou-se um ambiente extremamente rico em ideias e interações numa comunidade aliada na busca por conhecimento, terapias, cooperação e interajuda.

Representantes das organizações-membro da ASA



Nova Direção da ASA

ENCONTROS VIRTUAIS



21h30

28

SETEMBRO DE 2022



ERIN SHELDON
Especialista em educação Especial

Angelman Syndrome for educators

Estamos a preparar um Encontro Virtual muito especial para este "regresso às aulas"!

Convidámos a Erin Sheldon, especialista em Educação Especial, para nos falar sobre este tema no próximo dia 28, às 21h30. A Erin Sheldon é especialista em alfabetização e desenvolvimento linguístico na Assistiveware. É mãe de uma filha adolescente diagnosticada com autismo e síndrome de Angelman. É defensora de escolas e comunidades inclusivas. Obteve o mestrado em Educação com o estudo das necessidades de aprendizagem em alunos com deficiências complexas.

Contamos com a vossa presença!

Convidem quem desejarem, em especial os educadores dos vossos filhos! Os Encontros Virtuais são de participação livre e gratuita, basta aderir ao link que será partilhado junto das nossas redes sociais.

ENCONTRO NACIONAL

Este será o cenário do nosso próximo Encontro Nacional! Dia 22 e 23 de outubro juntem-se a nós no Hotel Seminário Torre d'Aguilha, em São Domingos de Rana para assistir a palestras relacionadas com o tema da Educação dos nossos Anjos! Estamos, também, a preparar mais uma comemoração dos nossos 10 anos... surpresas não vão faltar! Reserve na sua agenda! As inscrições abrem na próxima semana!



À CONVERSA COM...



@IRONMAN_FOR_ANGELS



No próximo dia 15 de outubro Cascais recebe a 5.^a edição do IRONMAN 70.3 Portugal – Cascais. Os Ironman_for_angels são um grupo formado por cinco familiares e amigos que decidiram participar neste desafio pelas famílias de pessoas com Síndrome de Angelman, mais concretamente propõem-se angariar 50.000€ para apoiar a investigação de uma possível cura.

Fomos conversar com o Bernardo, um dos "nossos" super atletas, para perceber como tiveram esta ideia, como corre a preparação e quais as expectativas para este desafio... No final desta entrevista encontra um pedido muito especial dos "nossos" Ironman!

ANGEL PORTUGAL [AP]: É a primeira vez que participam numa prova de triatlo?

Bernardo Gross [BG]: Para a maioria será a primeira prova. O Tiago é o único que já participou e

conseguiu convencer os outros para que se juntassem a ele este ano.

AP: Como surgiu a ideia de participarem no Ironman?

BG: A ideia surgiu de uma conversa entre o Tiago e eu. O Tiago queria ajudar-me a encontrar um desafio para que me possa superar, e ofereceu-se para me acompanhar ao longo de toda a minha preparação. O Duarte juntou-se a nós após uma conversa entre primos durante um jantar de natal em família. Inscreveu-se logo aí, entre o prato de bacalhau com natas e a sobremesa! Logo a seguir, começámos a falar do desafio aos nossos amigos e encontrámos 2 malucos que alinharam no nosso projeto, o Marco, amigo do Duarte, e o Nacho, meu amigo.

AP: Como reagiram a família e os amigos à vossa participação?

BG: A família tem sido super supportive do nosso projeto. Apoiam as nossas horas de treino e adaptaram a sua vida às exigências que agora temos. por exemplo ontem tive uma conversa grande com a minha mulher e meus filhos... enquanto pedalava 30 quilómetros no simulador de bicicleta... os amigos também apoiam muito, contribuindo sempre com palavras de motivação e acompanhando alguns treinos... sozinho é muito difícil aguentar o ritmo e sobretudo o tempo que se passa a treinar.

AP: A prova de Ironman encontra-se dividida em 3 segmentos: natação, ciclismo e corrida. Já praticavam alguma destas modalidades?

BG: Eu não... aliás não nadava muito bem. O Tiago já praticava isso tudo e mais! O Duarte, Nacho e Marco também são bem mais atletas do que eu... aliás, o meu objetivo é acabar menos de duas horas depois deles :)

AP: Treinam quantas vezes por semana?

BG: Varia. No meu caso, são entre 6 e 9 treinos semanais.

AP: Têm algum tipo de cuidado com a alimentação?

BG: Tentamos, nem sempre é fácil. À medida que os treinos ficam mais longos e que fica mais calor, temos de começar a ingerir mais sais e minerais, e comer durante as sessões de treino géis, barras

energéticas, etc. Aproveitamos a parte da bicicleta para comer, em média entre 30 a 90 gramas de hidratos por hora de treino.

AP: Costumam ter algum plano de treinos?

BG: Também varia. Eu tenho um treinador geral e um professor de natação. Os outros já têm mais experiência e fizeram o seu próprio plano de treinos.

AP: Uma ou duas estórias curiosas acerca dos vossos treinos...

BG: A primeira vez que fui treinar para o mar demorei 20 minutos só para vestir o fato... Agora demoro menos de 2 minutos :). Uma vez saí com um amigo para uma volta de cerca de 100 kms de bicicleta. Às tantas decidimos ir por uma estrada que não conhecíamos e acabámos perdidos. Tivemos de atravessar um rio grande (o Guadiana) com as bicicletas por cima das nossas cabeças para não as molhar ou perder na corrente, já que não existia mais estrada ou ponte naquele local.

AP: Como conciliam a vida pessoal e profissional com os treinos?

BG: A palavra chave aqui é flexibilidade. Acordamos cedo ou deitamos mais tarde para poder treinar. No meu caso, sacrifício também alguns eventos sociais para não perder o ritmo e não descuidar muito a alimentação. No longo prazo, é preciso encontrar um equilíbrio.

AP: Quem teve a ideia de tornar esta prova num desafio solidário?

BG: O Tiago e o Duarte. Alinhámos todos com muito entusiasmo.



AP: Apesar de já existirem algumas publicações nossas sobre a vossa motivação gostaríamos que dissessem, na primeira pessoa: porquê a escolha da ANGEL Portugal?

BG: A causa é maior do que nós. O facto de termos um primo com a doença torna tudo muito pessoal. Cada vez que vou treinar, penso nele, nos seus pais e irmãos e ofereço o treino por eles.

AP: Quais são as expectativas para este desafio?

BG: A nível desportivo, espero que possamos todos terminar sem lesões. Em relação à Angel, espero que possamos dar mais visibilidade à doença e à associação. Também espero

que possamos chegar ao objetivo de angariar 50K euros, já que foi a meta que nos propusemos.

AP: Gostariam de dizer mais alguma coisa às nossas famílias?

BG: Sigam-nos na nossa conta do instagram e entrem em contacto connosco para que fiquemos a conhecer mais anjos e suas famílias! Divulguem a nossa iniciativa para que possamos angariar mais fundos e venham apoiar-nos em direto no próximo dia 15 de outubro! O vosso apoio é a nossa força para alcançar a meta!



DONATIVOS

1€ = 1KM

Dê o pontapé de saída com os Ironman for ANGELS 2€

Apoie os Ironman for ANGELS 92€

Cruze a meta com os Ironman for ANGELS 113€



Diretamente no Instagram @ironman_for_angels



IBAN da ANGEL PORTUGAL PT50 0010 0000 59567190001 25



ANGEL SOLIDÁRIA

Agora fazer um donativo à ANGEL tornou-se mais fácil!

Aceda à aplicação MB Way e clique em 'Ser Solidário', encontra a ANGEL em 'Mais instituições'. Selecione, insira o montante a doar e clique em continuar.

Também pode fazer o seu donativo através da opção 'Enviar Dinheiro'. Clique no ícone para adicionar o contacto e preencha com o nosso número de telemóvel - 911 733 101 - depois é só indicar o montante que quer doar e... clicar em continuar! Sempre que pretender sugerir aos seus familiares, amigos ou colegas um donativo à nossa e vossa Associação lembre-se desta hipótese!



ESTE NATAL

aceite o nosso convite:

ofereça Fonte dos Sorrisos aos seus parceiros e colaboradores e contribua para um novo ano feliz destas famílias!

PVP 11€ por caixa*

Acresce portes de envio

*Cada caixa contém 3 garrafas de Fonte dos Sorrisos branco ou tinto. Não vendemos caixas mistas.



Feliz Natal



Pelo 10.º ano consecutivo a ANGEL, em colaboração com o Monte da Ravasqueira, produz e comercializa o Fonte dos Sorrisos, um vinho de carácter excepcional e com um propósito solidário.

As receitas geradas pela venda do Fonte dos Sorrisos revertem na íntegra a favor do projeto Bolsas Terapêuticas, um fundo de donativos constituído com vista a facilitar o acesso dos nossos associados às terapias mais adequadas aos seus familiares com Síndrome de Angelman.

Este ano lançamos desde já a nova campanha e vimos pedir o apoio de todos na sua divulgação. Sabemos que, por esta altura, são já muitas as empresas que planificam as suas ofertas pelo Natal, daí a importância de lhes apresentar esta possibilidade o quanto antes. Criámos uma apresentação para empresas, convidando à oferta do Fonte dos Sorrisos aos seus parceiros e colaboradores pela época do Natal, no entanto e como sabem o Fonte dos Sorrisos pode ser oferecido em qualquer altura do ano e estamos certos que será apreciado por qualquer pessoa.

Em breve, a compra de Fonte dos Sorrisos far-se-á exclusivamente através do site. Até lá, todas as encomendas deverão ser efetuadas através do email geral@angel.pt com indicação de:

- Quantidade de caixas pretendidas (cada caixa tem 3 garrafas de Fonte dos Sorrisos tinto OU branco);
- Nome
- NIF
- Morada de faturação
- Morada de entrega
- Contacto telefónico (bastante importante, pois permite a quem entrega contactar se necessário e retirar eventuais dúvidas quanto à encomenda)

Contamos com o vosso apoio na divulgação desta campanha! Peçam-nos a apresentação por email para geral@angel.pt !



Celebridades ANGEL

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

OUTUBRO

04 - Artur
12 - Alexandra
26 - Teresa
27 - Cláudio
30 - Bruna
31 - Daniela
31 - Maria

NOVEMBRO

14 - Mariana
15 - João António
18 - Carolina
19 - Mariana
26 - Gonçalo
30 - Cláudia
30 - Dinis

DEZEMBRO

19 - Gabriel
29 - Francisco

SAVE THE DATE

11.º Encontro Nacional
22 e 23 de outubro

Inscrições através do link nas redes sociais da ANGEL Portugal
Em caso de dúvida contacte-nos através do email ou telefone

PONTO FINAL, PARÁGRAFO

Por Catarina Costa Duarte

Secretária da Direção

Que bom que é ver tanta coisa a acontecer! Por um lado, temos investigadores portugueses interessados e dedicados a encontrar um caminho para uma melhoria efetiva da qualidade de vida dos nossos anjos. Por outro, temos pessoas que entregam o seu esforço e o seu cansaço para uma causa maior que eles. Uma está ligada à outra porque sem os fundos angariados por uns, não conseguimos ajudar a financiar o trabalho de outros!

É bonito de ver que as coisas acontecem, e não é por acaso! É fruto de trabalho, de esforço, de dedicação de muitas pessoas que ao longo destes mais de 10 anos da ANGEL têm apostado, acreditado e batalhado para trazer a Síndrome de Angelman mais para a ordem do dia!

Ainda há uns dias, no encontro da ASA – Angelman Syndrome Alliance, fomos confrontados com uma breve, mas emocionante, retrospectiva da história da ASA. Foi impressionante saber que tudo isto nasceu através do empenho de uma tia de uma menina com Angelman que, para poder financiar a investigação, meteu mãos à obra e pôs-se a vender o famoso limoncello italiano em Roterdão. Custou a entrar, mas, hoje em dia, o Encore Expertise Center em Roterdão é um dos mais prestigiados centros clínicos e de investigação em Angelman no mundo, o maior na Europa...

Continuemos nós deste lado a fazer o que sabemos – cuidar dos nossos filhos – e trabalhem também para que continue a ser possível alimentar esta esperança de uma vida mais fácil para eles e para nós!

Até à próxima!