

#26 | JANEIRO A MARÇO 2024

# NEWSLETTER

Acompanhe as principais notícias ANGEL



Paços do Concelho  
Angra do Heroísmo

Todos os anos, a 15 de Fevereiro, assinala-se a nível mundial o Dia Internacional da Síndrome de Angelman, por forma a sensibilizar e consciencializar toda a comunidade para esta doença rara. Em Portugal não faltámos à chamada e foram várias as iniciativas que levámos a cabo, de Norte a Sul, interior e litoral, passando também pelas ilhas: campanhas junto dos meios de comunicação: a iluminação de monumentos e edifícios municipais, caminhadas solidárias, presença em vários meios de comunicação social.

Saiba mais sobre as diversas iniciativas no artigo

**DISA**

## E AINDA:

- Editorial
- Comunidade ANGEL
- Especial Investigação
- Última Hora
- Informações Úteis
- Celebidades ANGEL
- Ponto final, parágrafo

# EDITORIAL

Por Manuel Costa Duarte

Presidente da Direção

Caros amigos,

Um provérbio, que se pensa ser de origem grega, diz que “Uma sociedade cresce bem quando os mais velhos plantam árvores em cuja sombra sabem que nunca se irão sentar”.

Os avanços conseguidos nos cuidados clínicos e terapêuticos que os nossos filhos hoje em dia beneficiam, resultam de um progresso no conhecimento que foi sendo feito por várias gerações às quais muito devemos. Temos atualmente uma base de conhecimento científico que nos permite com algum otimismo acreditar que a síndrome de Angelman poderá um dia ter cura.

Temos perfeita consciência do impacto que a palavra CURA tem para a comunidade Angelman, e de tudo o que traz de sonhos e expectativas, por isso a usamos com o cuidado de quem planta uma árvore que demorará muitos anos a crescer.

A ANGEL, e outras associações de pais Angelman espalhados pelo mundo fora, utilizam muitos recursos humanos e financeiros na promoção de desenvolvimento da investigação científica. Fazemo-lo, porque acreditamos que parte da nossa missão é dar continuidade à evolução do conhecimento científico. Fazemo-lo, mesmo sabendo que estamos a pedir às nossas famílias que contribuam com o seu dinheiro, o seu tempo e com os seus filhos para o desenvolvimento de um conhecimento que possivelmente só beneficiará as gerações futuras. Fazemo-lo, porque tem que ser feito e ninguém mais do que nós sabe importância que pode vir a ter. Fazemo-lo, porque olhamos para os nossos filhos e não podíamos deixar de o fazer.

É impossível prever como, quando e quais os frutos que todo este esforço vai dar, mas sabemos que não podemos parar. Este é o nosso tempo, e se hoje beneficiamos de algumas “sombras” é porque no passado alguém as plantou. Agora é a nossa vez de estar ao sol a plantar e regar para no futuro outros aproveitarem.

A ANGEL continuará comprometida com a investigação científica e conta com o apoio de todos os que se queiram juntar.

Abraços e sorrisos,

# COMUNIDADE ANGEL

## DISA - DIA INTERNACIONAL DA SÍNDROME DE ANGELMAN

15 de fevereiro foi a data instituída, a nível internacional, como o Dia Internacional da Síndrome de Angelman com o objetivo de sensibilizar o público em geral para a existência desta síndrome, promovendo uma maior visibilidade e deteção dos sintomas associados a esta condição.

15 dado a Síndrome de Angelman resultar da ausência ou imperfeição deste cromossoma e fevereiro por ser o mês, internacionalmente, dedicado às doenças raras.

Para assinalar esta data a ANGEL Portugal organiza e promove, desde 2013, um conjunto de ações dirigidas a toda a comunidade: campanhas junto dos meios de comunicação, ações em escolas ou outras de escala mais alargada, como a iluminação de monumentos e edifícios municipais ou caminhadas solidárias.

Venha daí e reveja as iniciativas que promovemos em 2024:

### IMPRENSA

Com o apoio da Nova Expressão conseguimos novamente a presença em alguns jornais nacionais:



Semanário NOVO | 3 de Fevereiro | Pág: 35



Jornal Económico | 16 de Fevereiro | Pág: 21



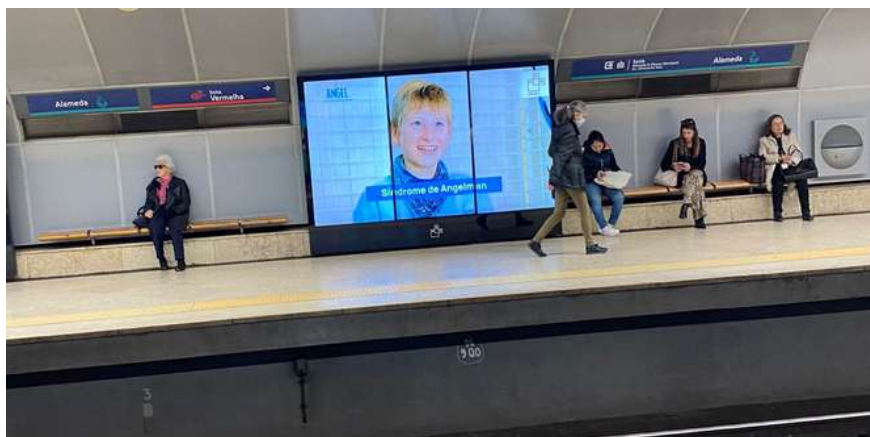
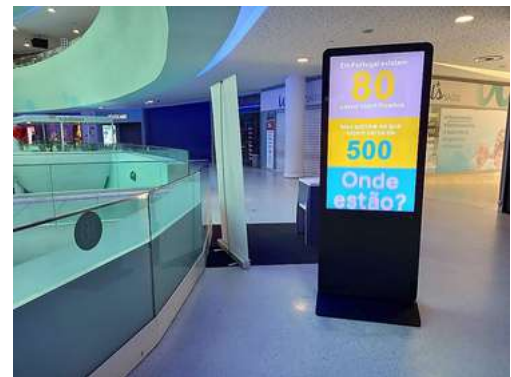
Correio da Manhã\_Vidas | 15 de Fevereiro | Pág: 35



LUX | 5 de Fevereiro | Verso contra Capa      Público | 15 de Fevereiro | Pág: 21

## OUTROS MEIOS COMUNICAÇÃO SOCIAL

Marcámos presença em vários ecrãs digitais, em centros comerciais, estações de metro, ginásios elevadores e outros locais de passagem massiva.



## ILUMINAÇÃO DE EDÍFÍCIOS

É uma campanha levada a cabo a nível mundial e em Portugal foram vários os municípios que se juntaram a nós nesta grande campanha de consciencialização para a Síndrome de Angelman!



Alter do Chão  
Castelo de Alter



Angra do Heroísmo  
Paços do Concelho



Braga  
Posto de Turismo



Câmara de Lobos  
Câmara Municipal



Campo Maior  
Muralha da Fortificação



Chaves  
Paços do Concelho



Cascais  
Paços do Concelho



Covilhã  
Paços do Concelho



Espinho  
Jardim João de Deus



Felgueiras  
Paços do Concelho



Elvas  
Fonte da Misericórdia



Funchal  
Câmara Municipal



Gaia  
Arcadas da Serra do Pilar



Góis  
Paços do Concelho



Horta  
Paços do Concelho



Lisboa  
Estátua D. José I



Portel  
Chafariz



Machico  
Paços do Concelho



Portel  
Igreja Matriz



Santo Tirso  
Paços do Concelho



Sesimbra  
Espaço Zambujal



Viana do Castelo  
Museu do Traje

# ENCONTROS VIRTUAIS

No dia 01 de fevereiro falámos com Ana Albuquerque, Presidente da Direção da **Inovar Autismo** – Associação de Cidadania e Inclusão e Vice-Presidente da Federação Portuguesa de Autismo, vem falar-nos sobre "o caminho percorrido e perspetivas de futuro" do Movimento de Apoio à Vida Independente. Este encontro aconteceu em colaboração com a RD-Portugal e a Associação Sanfilippo Portugal.

A 27 de Março foi a vez de ouvirmos a Sofia Vieira, terapeuta da fala e diretora técnica da **Neurosentidos**, que nos falou sobre o controlo da saliva em excesso. Ouvimos sobre o porquê de haver produção em excesso e que estratégias existem para minimizar este facto. Foram dadas ainda algumas sugestões de exercícios que podemos fazer em casa para complementar o trabalho feito nas sessões de terapia da fala.

As gravações destes encontros estarão brevemente disponíveis na área reservada aos sócios, no site da ANGEL.

O próximo encontro está previsto para o dia 29 de Maio. Reserve já a data na sua agenda e fique atento às nossas redes sociais para saber qual o tema que iremos abordar!

21h30 **01**  
FEVEREIRO DE 2024

Ana Albuquerque



**MAVI: o caminho percorrido e  
perspetivas de futuro**



21h30 **27**  
MARÇO DE 2024

Sofia Vieira



**Controlo de saliva  
em excesso**



# ESPECIAL INVESTIGAÇÃO

A Angelman Syndrome Alliance (ASA) resulta de uma parceria entre organizações de todo o mundo que estão focados em promover, desenvolver e financiar investigação científica em SA. Criada em 2012, conta atualmente com 12 membros (Alemanha, Áustria, Países Baixos, Bélgica, Espanha, França, Israel, Itália, Japão, Portugal, Reino Unido, Ucrânia), e desde então já atribuiu mais de 1 milhão de € em bolsas de investigação. O seu grande objetivo é alcançar avanços no conhecimento científico desta doença desconhecida, através da atribuição de bolsas de investigação e da organização de conferências científicas bianuais. A ASA está a abrir novos caminhos, utilizando recursos limitados de todo o mundo de uma maneira mais inteligente. Combinando recursos financeiros, pode financiar investigação que, individualmente, as suas organizações não conseguiriam

As bolsas de investigação atribuídas ao longo dos anos têm tido um impacto bastante positivo – de 2014 a 2019, todos os projetos dos investigadores que receberam o financiamento, foram concluídos com sucesso. Apenas os projetos mais recentes (2021), onde se inclui Simão Rocha, o português que fez parte dos vencedores da edição anterior, se encontra em fase de desenvolvimento.

Em 2024 a ASA atribuiu mais 340.000€, divididas por 3 projetos onde se destaca o investigador português do Instituto de Biomedicina da Universidade de Aveiro (iBiMED), **Ramiro de Almeida**, que permitirá ao cientista português continuar a desenvolver o seu projeto de investigação no âmbito de uma estratégia de reaproveitamento de fármacos para tratar a Síndrome de Angelman e que tem como objetivo compreender as características celulares e moleculares das sinapses "doentes" da síndrome de Angelman.

Pode ficar a conhecer mais sobre a ASA em: <http://angelmanalliance.org>



**ASA** ANGELMAN SYNDROME ALLIANCE

ANNOUNCES THE WINNERS OF  
**SCIENTIFIC RESEARCH  
GRANT 2024**

We are very proud that the ASA will support 3 projects. And the winners are:

Matteo Fossati - "Investigation of genetic determinants of Angelman Syndrome pathophysiology in human neurons"

Carmen de Caro - "The gut microbiota in Angelman Syndrome"

Ramiro de Almeida - "A drug repurposing strategy to treat Angelman Syndrome"

MATTEO FOSSATI

CARMEN DE CARO

RAMIRO DE ALMEIDA

[www.angelmanalliance.org](http://www.angelmanalliance.org)



# ÚLTIMA HORA

É com enorme alegria que informamos que a Unidade Angelman já se encontra a funcionar. Esta Unidade nasce de uma parceria entre a ANGEL Portugal e o Hospital CUF Descobertas, através da qual os familiares dos nossos associados, com Síndrome de Angelman, terão acesso a um pacote de avaliação anual, composto por três consultas obrigatórias e uma ou duas consultas adicionais (consoante se tratem de clientes pediátricos ou adultos), mediante uma participação financeira simbólica.

Contacte-nos para mais informações!



A Unidade Angelman nasce de uma parceria entre a ANGEL Portugal e o Hospital CUF Descobertas. Através desta parceria as pessoas com Síndrome de Angelman, familiares de associados da ANGEL, têm acesso a um pacote de consultas de avaliação anual, com vista a:

- 1 Garantir a uniformização dos cuidados de seguimento das pessoas com SA e respetivas famílias;
- 2 Oferecer um acompanhamento médico multidisciplinar adaptado à idade e situações associadas de cada pessoa com SA;
- 3 Minimizar o impacto da transição para a vida adulta com a passagem do processo para as equipas médicas seguintes.
- 4 Reunir conhecimento especializado sobre a SA, por forma a potenciar a investigação clínica e científica nesta área.

# INFORMAÇÕES ÚTEIS



## 5%

Consignação de IRS

**AJUDAR A NOSSA MISSÃO É FÁCIL e NÃO TEM CUSTOS**

**MODELO 3**      **CAMPO 11**

Instituições Particulares de Solidariedade Social ou pessoas coletivas de utilidade pública 

**NIF 510133355**

Arranca já no dia 01 de Abril a entrega de IRS 2023. Sabia que em vez de dar todo o seu imposto ao Estado, pode doar uma parte a uma instituição de solidariedade à sua escolha, sem qualquer custo para si? A ANGEL é uma das instituições que está habilitada a receber estes montantes e os valores recebidos têm sido fundamentais ao desenvolvimentos dos nossos projetos e atividades. Ajude-nos, partilhando o nosso NIF pelos seus contactos, pessoais e profissionais.

Relembramos que continuam abertas as inscrições para o programa Descanso do Cuidador.

Seja durante as férias ou apenas num fim-de-semana, aproveite a oportunidade para conseguir um tempo para si.

O regulamento e candidaturas encontram-se no site em Projetos e Iniciativas > Descanso do Cuidador.



Descanso do **cuidador**

Agora disponível todo o ano!  
Consulte o site.

**Mãeeee...**  
Fui para o campo de férias!



Quais os apoios sociais de que já beneficia?  
E quais serão relevantes tratar?

Em que consiste?  
Como e onde se trata? Quais os documentos necessários?

**Programa de Avaliação Social**

A Dra. Rita Antunes, especialista na área de acompanhamento, aconselhamento e intervenção familiar, continua disponível para fazer a avaliação social da vossa família e orientar no caminho a seguir: quais são os regimes e medidas sociais de que já beneficiam, quais ainda podem e devem tratar?

Marquem a vossa sessão através do formulário disponível [aqui](#).

A conversa é estritamente confidencial.

# INFORMAÇÕES ÚTEIS

A RD-Portugal, no âmbito do evento 2º Encontro do Conselho Científico realizado a 9 de novembro de 2023 no CUF Academic Center, do Hospital CUF Tejo, em Lisboa, reuniu cerca de 70 participantes especialistas na área das doenças raras, que foram convidados para debater o tema "**Centros de Referência para as Doenças Raras e a relação de proximidade com as Redes Europeias de Referência**".

O documento, lançado e partilhado no dia 29 de fevereiro, pode ser consultado na íntegra, aqui: <https://rdportugal.pt/>



# Celebridades ANGEL



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

## ABRIL

03 - Beatriz  
05 - Júlia  
06 - Rafael  
07 - Mafalda  
07 - Ricardo  
11 - Maria Luís  
16 - António  
18 - Tomás  
19 - Maria Valentina  
23 - Mariana  
28 - Miguel  
19 - João Miguel

## MAIO

05 - Beatriz  
08 - Maria Gabriela  
12 - Hugo  
15 - João Miguel  
16 - Olívia  
17 - Francisca  
23 - Nuno  
27 - Andreia  
31 - António  
31 - João

## JUNHO

07 - Mara  
23- Rodrigo  
25 - Filipe  
27 - Carolina  
27 - Daniela

# PONTO FINAL, PARÁGRAFO

**Por Catarina Costa Duarte**

Vice-Presidente da Direção

O início do ano marca, para todos, o recomeço. Fazemos planos, traçamos objetivos e propósitos para o novo ano que se adivinha.

Na ANGEL, também fazemos isso, claro, mas começamos desde logo a pensar em como assinalar o mês de fevereiro. Temos 2 grandes eventos: a 15 de fevereiro assinalamos o DISA – Dia Internacional da Síndrome de ANGELMAN, e a 29 de fevereiro, o Dia Mundial das Doenças Raras.

Desde há já alguns anos que o DISA toma proporções mundiais, com vários países a iluminarem edifícios de azul, como forma de chegar mais próximo das comunidades locais. Portugal não é exceção e, desde há alguns anos para cá, temos conseguido iluminar de azul vários concelhos do País. Pode parecer insignificante, mas dá-nos algum sinal de reconhecimento do trabalho que temos vindo a desenvolver. E muito disto se deve ao apoio das famílias que se mexem nas suas localidades para nos ajudarem. Obrigada!

2024 também chegou, para nós, com a entrada em funcionamento da Unidade ANGELMAN. Este é um projeto que já vem sendo pensado há muitos anos e no qual temos trabalhado ao longo destes últimos dois anos. Foram muitos meses de desenho e estruturação do projeto que, estamos em crer, será uma grande mais valia para todos. Em primeiro lugar para as famílias, pois vamos construir um centro do conhecimento em ANGELMAN, garantindo que possam ser vistos por especialistas nesta doença rara e, em segundo lugar, para toda a comunidade ANGELMAN pois, ao criarmos este conhecimento estaremos mais habilitados para vir a participar em estudos e ensaios clínicos no futuro. É um caminho que ainda está longe de estar completo, mas é mais um passo nesta nossa maratona da vida.

O ano ainda vai no início, esperamos trazer mais novidades! Até lá, continuem a participar nas nossas iniciativas e a desafiar-nos a irmos mais longe!

Desejo a todos uma Santa e Feliz Páscoa!



santa  
**PÁSCOA**

 ANGEL  
ASSOCIAÇÃO SÍNDROME DE ANGELMAN  
PORTUGAL

 ANGEL  
ASSOCIAÇÃO SÍNDROME DE ANGELMAN  
PORTUGAL