



Neste número

- [Editorial](#)
- [Iniciativas das Associações](#)
- [Aconteceu... pelas associações](#)
- [Outros Eventos de interesse](#)

Editorial

Hoje, 15 de maio, é um dia cheio para as doenças raras. Celebra-se o dia internacional da Esclerose Tuberosa e também o dia internacional das Mucopolissacaridoses (MPS). Há muitos eventos e novos testemunhos para ouvir.

A **29 de maio, pelas 14h no INSA, nasce a RD-Portugal**. A documentação das mais de 20 associações que já entregaram está a ser revista pela Dra. Rosário Zincke e pela notária. As associações podem acompanhar o evento através [deste link](#). Em breve divulgaremos mais informação.

A reunião de associações realizar-se-á este mês, excepcionalmente, a 31 de maio, 2ª feira, com o [link](#) e credenciais do costume: ID da reunião 812 1689 4771 e senha de acesso RD2021.

Mas maio não fica por aqui. Veja nesta newsletter tudo o que acontece este mês e muito mais.

Envolve-se!

Iniciativas das Associações

- **Webinar “Vamos falar de Sanfilippo” - 15 e 16 MAIO, 17h**

A Associação Sanfilippo Portugal, no âmbito do dia internacional das Mucopolissacaridoses (MPS) que se assinala a 15 de Maio, está a organizar um workshop online com o objetivo de colocar toda a comunidade a falar sobre a doença de Sanfilippo. Sob o tema 'Vamos falar de Sanfilippo', é uma importante oportunidade para aprender sobre diagnóstico e gestão da doença, desenvolvimentos na área da investigação, planos de educação inclusiva e competências emocionais. O webinar contará ainda com o testemunho de uma família.

É dedicado a famílias, terapeutas, professores, clínicos, investigadores, profissionais de saúde e pessoas interessadas em aprender mais sobre a doença de Sanfilippo. Toda a informação e inscrições [aqui](#).

- **Webinar para assinalar o Dia internacional para a consciencialização para a Esclerose Tuberosa - 15 MAIO, 21h**

Hoje, 15 de maio, celebra-se o dia internacional para a consciencialização para a Esclerose Tuberosa. A AETN vai desenvolver ações no sentido de promover a divulgação e conhecimento da doença.

Pelas 21 horas irá decorrer um webinar com a participação de doentes e cuidadores de Esclerose Tuberosa. Nesse mesmo evento será lançado o podcast “Conversas sobre Esclerose Tuberosa”, que irá convidar trimestralmente especialistas, doentes e cuidadores para partilhar experiências e falar sobre Esclerose Tuberosa.

- **Ciclo de palestras sobre a comunicação nas pessoas com Síndrome de Dravet – 15 e 22 MAIO**

A Associação Dravet Portugal organiza, em resposta às necessidades sentidas pelas famílias, um ciclo de 2 palestras sobre a comunicação nas pessoas com Síndrome de Dravet. Já hoje, 15 de Maio, é promovida uma sessão de informação com a ANDITEC, uma empresa que trabalha com tecnologias de apoio, sobre produtos de apoio de baixa e alta tecnologia e sistemas aumentativos de comunicação. No próximo sábado, 22 de Maio, a terapeuta da fala Inês Gois falará sobre comunicação multimodal, sistemas aumentativos e alternativos e a construção do sistema de apoio mais adequado a cada pessoa.

As duas sessões serão online, com recurso à plataforma zoom e requerem inscrição.

Mais informações [aqui](#).

- **Dia internacional da conscientização das MPS – 15 MAIO**

Hoje, 15 de maio, é o dia internacional da conscientização das MPS. Márcio Ribeiro aceitou o desafio da Associação Portuguesa de Doenças do Lisossoma (APL), deixando um testemunho extraordinário da sua história e do seu percurso. Veja o vídeo [aqui](#). Pode seguir a APL em <https://www.facebook.com/aplisosoma> e <https://www.instagram.com/aplisosoma/>.

- **Workshop sobre as Imunodeficiências Primárias – 21 e 22 MAIO**

Nos próximos dias 21 & 22 de maio vai realizar-se o workshop "A Enfermagem e as Imunodeficiências Primárias"

- **18º Encontro Anual da APNF, 22/05, 15h**

PROGRAMA

15h - Abertura do 18º e apresentação dos oradores

15.15h - Resultados do Projeto Educação na APNF 2020/2021, por Liliana Gonçalves (20')

15.45h – Validação de escalas de qualidade de vida para os doentes com Neurofibromatose tipo 1, por João Passos e José Bandeira Costa (20')

16.15h - Intervalo de 10 min

16.25h – A APNF e a Academia - Projeto APNF/BCG/Univ Nova Lisboa - apresentação de resultados (20')

16.50h - Como podem os robôs sociais ajudar na inclusão e diversidade? (20') por Isabel Neto

Para participar, utilize este [link](#) ou coloque as seguintes credenciais:

ID da reunião: 847 9732 3755

Senha 545810

- **Rede Europeia de Referência sobre as condições endócrinas**

Em 2017, foi constituída oficialmente a Endo-ERN (Rede Europeia de Referência sobre as condições endócrinas), em conjunto com várias redes europeias de referência de outras condições médicas, seguindo a diretiva europeia de 2011, uma lei que reconhece que cada paciente que sofra de uma condição rara tem direito ao melhor tratamento, mesmo que esse conhecimento ou recurso se encontre num país diferente do seu.

A Associação Protetora dos Diabéticos de Portugal pertence à Endo-ERN e explica-a [aqui](#).

Aconteceu... pelas Associações

- **Dia Europeu de Consciencialização para a Deficiência de Alfa-1 Antitripsina – 25 ABRIL**

A Associação Alfa 1 de Portugal assinalou, no passado mês de Abril, o Dia Europeu de Consciencialização para a Deficiência de Alfa-1 Antitripsina, por coincidência o dia 25 de Abril, com o lançamento da rubrica “Histórias de Família” nas [redes sociais](#), com vista a aumentar a visibilidade sobre esta condição considerada rara, mas subdiagnosticada. O principal objetivo é, com estes relatos, tornar

conhecidos os principais sinais de alerta que levem doentes ou familiares a suspeitar e a procurar um diagnóstico que previna a evolução da doença, melhorando a qualidade e esperança de vida nestes doentes.

No mesmo dia e durante várias semanas a partir deste, o Jornal Expresso publica uma série de entrevistas a famílias com défice de alfa-1 anti-tripsina. Se se revir nestas histórias, peça ao seu médico para fazer o teste!

Veja as entrevistas [aqui](#).

- **Webinar “A Violência na Deficiência: Abordagem Jurídico-Criminal” – 14 MAIO**

A Associação Portuguesa de Neuromusculares (APN) está a promover um ciclo de sessões online, dedicadas à prevenção de fenómenos de violência na deficiência. O segundo webinar foi subordinado ao tema “A Violência na Deficiência: Abordagem Jurídico-Criminal”.

Pode encontrar mais informação [aqui](#).

Outros eventos de interesse

- **Conferência Digital “Ensaio Clínicos: Experiência & Evidência” - 20 MAIO, 18h30**

Para assinalar o Dia Internacional dos Ensaio Clínicos, a EUPATI Portugal e a APIFARMA organizam a Conferência Digital “Ensaio Clínicos: Experiência & Evidência” no próximo dia 20 de maio, pelas

18h30.

Inscrições (obrigatórias) através [desta ligação](#).

A conferência será transmitida [aqui](#).

- **Encontros de Esperança Maratona da Saúde DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS - 25 MAIO, 17H**

A Maratona da Saúde promove as sessões dos “Encontros de Esperança”, um dos 10 projetos premiados pelo Ciência Viva no âmbito do Concurso “Comunicar Saúde”, e que tem como objetivo promover encontros entre cientistas, médicos e doentes / associações de doentes.

O próximo encontro será dedicado às DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS e decorrerá no dia 25 de maio às 17h, via zoom, sendo dividido em 3 partes:

- 1) Apresentação de vídeos curtos dos premiados da Maratona da Saúde na área das doenças Neurodegenerativas;
- 2) Encontros entre doentes, associações de doentes, cientistas e médicos através de um formato de “*speed-dating*” em salas virtuais do zoom e
- 3) Sessão de Teatro, dinamizada pelo Dispar Teatro e ilustração da ação (por Isa Silva).

A ideia é incentivar o público a fazer perguntas a qualquer um dos presentes na sala sobre a esperança da investigação, novos tratamentos, trabalho que desenvolvem as associações, testemunho de um caso de vida, etc. Este encontro é aberto a todos mediante inscrição e o link do zoom será enviado posteriormente a todos os inscritos. Os organizadores

agradecem a todos os convidados o favor de se inscreverem por forma
a poderem contabilizar os participantes.

Para inscrever-se, clique [aqui](#).

