



Neste número

- [Editorial](#)
- [Vai acontecer](#)
- [Aconteceu...](#)
- [Medicação](#)
- [A conhecer...](#)

Editorial

Bem-vindo à newsletter #5 da RD-Portugal. O mês que passou foi um mês cheio. Participámos na reunião da Comissão de Alianças Nacionais (CNA) da EURORDIS e na reunião do National Mirror Group do European Joint Programme on Rare Diseases (NMG/EJPRD); reunimos com o INFARMED, algumas empresas farmacêuticas e ainda com a APIFARMA e a p-Bio; e fizemos parte do painel de oradores do Seminário “**Um novo olhar para as Doenças Raras**” do INSA.

O [email](#) de sempre continua disponível e anunciamos que a RD-Portugal dispõe agora de um contacto móvel inspirado no Dia das Doenças Raras:

	916	292	292.
--	------------	------------	-------------

As reuniões ao dia 29 de cada mês mantêm-se, para todas as Associações de Doenças Raras que queiram participar (mesmo que ainda não pertençam à RD-Portugal) e aberta a todas as pessoas

interessadas nas doenças raras. Contamos com todos! Só juntos faremos a diferença.

A próxima reunião será no [sítio do costume](#) (ID 812 1689 4771, código RD2021), dia 29 de outubro, pelas 19h.

Vai acontecer

- **10.º Encontro Nacional ANGEL – 17 OUTUBRO**

No próximo dia 17 de outubro a ANGEL realiza o seu 10.º Encontro Nacional Anual, em Coimbra. O Encontro, aberto a todos os interessados, vai reunir oradores em torno de uma mesa redonda sobre o tema “CBD – uma solução para os anjos?”.

O programa prevê, ainda, um momento de convívio e lúdico destinado a todos os participantes.

As inscrições para o encontro, com o custo simbólico de 10 € para não-sócios, devem ser feitas através do preenchimento do formulário disponível [aqui](#).

- **Workshop “desenvolvimento das competências da inteligência emocional” – 13 NOVEMBRO**

No âmbito das atividades do dia Mundial para a sensibilização da doença de Sanfilippo, que se assinala no próximo dia 13 de Novembro, a Associação Sanfilippo Portugal está a organizar um workshop de renome na área do desenvolvimento das competências da inteligência

emocional.

Trata-se do programa de Inteligência Emocional baseado em Mindfulness - Search Inside Yourself, que foi desenvolvido e testado na Google com consultadoria de Daniel Goleman (do famoso livro "Inteligência Emocional: porque pode fazer mais diferença que o QI") e do neurocientista Richard Davidson, entre outros. Baseia-se em métodos cientificamente comprovados, e tem um cariz muito pragmático, com muitos exercícios que podemos incorporar no dia-a-dia.

As competências de inteligência emocional são cada vez mais importantes para vivermos bem num mundo mais rápido, atarefado, complexo e incerto, como a pandemia que estamos a viver tanto ilustra. Esta é uma formação de um dia que partilha ferramentas que potenciam um aumento da concentração, gestão do stress, resiliência, motivação intrínseca, relações interpessoais e comunicação consciente.

A formação será facilitada pro bono pela professora certificada Rita Cabaço, revertendo o valor das inscrições (definidas simbolicamente) inteiramente a favor da Associação Sanfilippo Portugal. Inscrições limitadas, com o contributo simbólico de 50€, [aqui](#).

- **29º Aniversário da APPDH – 20 NOVEMBRO**

A APPDH - Associação Portuguesa de Pais e Doentes com Hemoglobinopatias vai celebrar o seu 29º Aniversário, estando a preparar um programa que irá decorrer no dia 20/11 a partir das 10 horas na "Casa Amarela" - Departamento da Juventude da Câmara Municipal de Almada.

Reserve desde já essa data. Programa e mais informações brevemente

no [site](#) [da](#) [APPDH](#).

Veja também os [novos flyers](#) de divulgação que irão ser distribuídos por todo o país, com mensagens inspiradoras.

- **Fada dos Dentes do Novo Milénio**

O projeto denominado “A Fada dos Dentes 2020”, da investigadora Maria Francisca Coutinho, que está a ser implementado no laboratório da Doutora Sandra Alves, no INSA Porto. Foi inicialmente desenhado para estabelecer linhas celulares neuronais a partir de células estaminais da polpa dentária de doentes com Mucopolissacaridose de tipo III (MPS III), ou síndrome de Sanfilippo.

Este projeto foi agora alargado de modo a abranger outras Doenças Lisossomais de Sobrecarga (DLS) de apresentação neurológica e conta agora também com o apoio da APL - Associação Portuguesa de Doenças do Lisossoma, que o promoverá junto dos seus associados.

O estudo dirige-se a crianças com doença lisossomal de sobrecarga que estejam em fase de transição entre a dentição decídua (dentes de leite) e a dentição permanente (dentes definitivos), cujas famílias se disponibilizem a ceder um dente de leite (canino ou incisivo).

Pede-se que, aquando da queda natural de um dente de leite canino ou incisivo, a família o recolha e preserve numa solução adequada, que lhes será facultada aquando da assinatura da Declaração de Consentimento Informado e Esclarecido por parte do representante do participante.

Para saber mais a propósito deste projeto, veja a brochura informativa em anexo.

Aconteceu...

- **Nova da imagem da RD-Portugal**

O logotipo escolhido pelas associações fundadoras da RD-Portugal tem elementos representativos do objectivo da marca, a união de associações, que estão representadas de forma abstracta, através das linhas irregulares à volta do “rd”. Estas linhas e as 5 cores utilizadas pretendem ainda representar diversidade, energia e movimento.

- **APDPk - a nova associada fundadora**

A APDPk - Associação Portuguesa de Doenças de Parkinson, integra, desde 13 de outubro, a lista de associações fundadoras da RD-Portugal, que viu o número de associados aumentar para 26.

Damos as boas vindas a esta associação que foi fundada em 1984 e é membro da EPDA – European Parkinson’s Disease Association e da WPDA – World Parkinson’s Disease Association.

- **Dia Mundial da Demência Infantil - 22 SETEMBRO**

Assinalou-se, no passado dia 22 de Setembro, o primeiro dia Mundial da Demência Infantil.

A demência geralmente está associada apenas aos idosos. Contudo, tragicamente, centenas de milhares de crianças também sofrem de demência. É causada por mais de 70 doenças neurodegenerativas, raras, muitas das quais ainda não devidamente conhecidas.

Saiba mais sobre a demência infantil [aqui](#).

- **A ANGEL recebeu o Presidente da RD Portugal**

Foi no passado dia 29 de setembro que a ANGEL – Associação Síndrome de Angelman de Portugal recebeu, no seu Encontro Virtual mensal, desta feita sob o tema "RD-Portugal: reunião de apresentação e recolha de opiniões", o Presidente da RD-Portugal, Paulo Gonçalves.

O Encontro teve como missão principal apresentar a RD-Portugal e os seus objetivos e recolher a opinião de familiares, profissionais de saúde e demais interessados que interajam com pessoas com Síndrome de Angelman, nomeadamente auscultar as suas preocupações e sugestões de soluções possíveis e iniciativas futuras.

Medicação

- **Buccolam disponível ainda em 2021**

Tendo mantido diversos contactos com a farmacêutica Neuraxpharm, a Dravet Portugal obteve informação de que o Buccolam, medicamento utilizado para parar crises convulsivas graves em crianças e adolescentes (que apesar de aprovado pela Agência Europeia do Medicamento em 2011, não chegou ao mercado português), estará disponível nas farmácias ainda este ano, por enquanto sem comparticipação. O pedido de comparticipação já foi submetido ao INFARMED pela farmacêutica.

A conhecer...

- **Foundation29**

A Foundation29, Fundación 29 de Febrero, é uma organização sem fins lucrativos, sediada em Madrid, cujo objetivo é cuidar e orientar pacientes que precisam de diagnóstico, com foco especial nas doenças raras.

Esta organização, premiada em 2020 pela Agência Espanhola de Proteção de Dados com o prémio “Premio a la Proactividad y Buenas Prácticas”, desenvolve ferramentas que apoiam o diagnóstico e procuram aumentar o conhecimento, com base nos dados livremente disponibilizados e partilhados pelos pacientes.

A Foundation29 afirma que são os pacientes os possuidores dos seus dados e oferece-lhes a possibilidade de os partilhar de forma segura e anónima, permitindo dessa forma que o conhecimento sobre as doenças raras se desenvolva, a fim de ajudar o máximo número de doentes. Os dados partilhados são pertença do doente.

Mais informação no [site](#) ou através de [e-mail](#).

- **Plataforma Dx29**

Dx29 é um dos projetos da Foudation29. Trata-se de uma plataforma gratuita que tem como objetivo ajudar pacientes e médicos a acelerar o processo de diagnóstico de doenças raras, aplicando inteligência artificial para ajudar os profissionais a converter conjuntos de sintomas e informação genética em diagnósticos precisos.

Após fazer o registo na plataforma, é possível inserir os sintomas

manualmente e os resultados do seu estudo genético, caso o tenham realizado, e relatórios médicos (em Word, PDF ou diretamente a partir de uma foto do papel), armazenando e organizando assim os seus dados de forma gratuita e, se assim o desejar, partilhá-los em segurança com os médicos utilizadores da plataforma.

Os médicos registados na plataforma recebem, assim, informações de alta qualidade das famílias e, se tiverem a sua permissão, podem partilhá-las com outros colegas e analisá-las com ferramentas de inteligência artificial, para ampliar o conhecimento sobre as doenças raras e auxiliar o seu diagnóstico.

Além disso, pacientes que já tenham diagnóstico podem encontrar informação adicional sobre a sua doença e comparar os seus dados com os de outros pacientes com a mesma doença.

O [Dx29](#) é de utilização gratuita e, de acordo com a informação prestada, os dados carregados só são compartilhados com terceiros com permissão: pertencem ao paciente.

