

Sanfilippo Portugal
sanfilippoportugal.com

Relatório de Atividades 2024

Janeiro 2025

Índice

Mensagem da Direção	2
A nossa atividade	3
<i>Investigação</i>	3
<i>Parcerias nacionais e internacionais</i>	4
<i>Sensibilização/divulgação de informação sobre a doença</i>	4
<i>Famílias</i>	5
<i>Angariação de fundos</i>	6
Nota final	6

Mensagem da Direção

Caros Associados, Parceiros e Amigos,

É com enorme gratidão e sentido de missão cumprida que a Direção da Associação Sanfilippo Portugal apresenta o Relatório Final de Atividades de 2024. Este documento reflete o trabalho, a dedicação e os esforços conjuntos de todos aqueles que acreditam na nossa causa e que, connosco, contribuem para melhorar a vida das famílias afetadas pela síndrome de Sanfilippo.

Ao longo deste ano, concentrámos as nossas atividades em cinco pilares fundamentais: **Investigação, Parcerias Nacionais e Internacionais, Sensibilização e Divulgação de Informação, Apoio às Famílias e Angariação de Fundos**. Cada uma destas áreas foi impulsionada por um profundo compromisso com a nossa missão de trazer esperança às famílias e de investir num futuro melhor para as famílias e seus doentes.

No campo da **investigação**, continuámos a apoiar e fomentar estudos científicos que possam trazer avanços no diagnóstico e no tratamento da síndrome de Sanfilippo, fortalecendo a ponte entre a ciência e a prática clínica.

As **parcerias nacionais e internacionais** permitiram-nos ampliar o alcance das nossas ações, promovendo uma colaboração global na luta contra esta doença rara.

A **sensibilização e divulgação de informação** mantiveram-se no centro das nossas iniciativas, ajudando a aumentar o conhecimento sobre a síndrome de Sanfilippo e a reduzir o impacto do diagnóstico tardio.

O apoio às **famílias** continuou a ser uma prioridade absoluta, com a implementação de programas e iniciativas que garantiram suporte emocional, prático e informativo.

Por fim, as ações de **angariação de fundos** foram cruciais para viabilizar todos estes projetos, graças à generosidade de todos vós e das organizações que partilham da nossa visão.

Em nome da Direção, quero agradecer a cada um de vocês por fazerem parte desta jornada. Juntos, provámos que a união e a solidariedade são os alicerces de um futuro mais promissor.

Raquel Marques
Presidente da Direção
Associação Sanfilippo Portugal

A nossa atividade

As atividades desenvolvidas agrupam-se nas seguintes áreas de intervenção:



Investigação



Parcerias



Sensibilização/divulgação de informação sobre a doença



Famílias



Angariação de fundos

Investigação

- Publicado o *abstract* **Increasing Sanfilippo Syndrome Awareness through Children's Literature and Music**, na revista científica: Endocrine, Metabolic & Immune Disorders - Drug Targets. Author(s): Raquel Marques*, Rodrigo Carlson and Guilhain Higonnet
- Aceitação de poster **Increasing Sanfilippo Syndrome Awareness through Children's Literature and Music**, no simpósio SSIEM que decorreu em setembro de 2024, no Porto
- Participação de Raquel Marques na conferência da Eurordis como autora em 2 posters:

- Reference Centers for Rare Diseases in Portugal: How Collaborative Discussions Between Key Stakeholders Contribute to Improve Healthcare for People Living with Rare Diseases (**premiado**)
- Developing a Quantitative Survey: Patient experience regarding the use of healthcare Centers of Expertise for rare diseases in Portugal

Parcerias nacionais e internacionais

- Membro fundador no lançamento da ISSA – Internacional Sanfilippo Syndrome Alliance
- Reuniões bimensais online com a ISSA
- Reunião presencial ISSA em Wurzburg Alemanha
- Representação da ISSA no simpósio SSIEM no Porto – Portugal
- Participação nas comemorações do Dias das Doenças Raras com a RD-Portugal
- Participação no 3º Encontro do Conselho Científico da RD-Portugal
- Participação nas reuniões da rede europeia MetabERN – online
- Participação na AG da Plataforma Saúde em Diálogo
- Reunião de apresentação da Demência Infantil com a Alzheimer Portugal
- Participação no aniversário da RD-Portugal
- Reunião de apresentação com a Connect4Children
- Parceria com a SerRaro nos webinars ‘Descodificar a Genética’
- Apresentação com a ASPIRE UK
- Participação no grupo da AICIB para o Hub Saúde do Cérebro
- Projeto do Livro solidário ‘A minha vida com a minha irmã’ e Música em língua gestual portuguesa do Brasil em parceria com a Associação Sanfilippo Brasil

Sensibilização/divulgação de informação sobre a doença

Interação com a comunidade médica / alunos medicina

- Participação no simpósio BeInMed, na UBI – Covilhã, keynote speaker, com o tema ‘Spotlight on Sanfilippo Syndrome’
- Entrevista com estudantes de medicina da Universidade Católica Portuguesa

- Reunião no HGO – Almada em conjunto com a RD-Portugal
- Apresentação clínica no Hospital Santa Maria em conjunto com a RD-Portugal
- Entrevista com estudante medicina de Oxford através do programa Student Voice Prize Award
- Reunião de apresentação no ICBAS – Porto
- Participação em aula de medicina genómica com apresentação a estudantes de medicina do ICBAS Porto.
- Entrevista com estudante de Mestrado em Saúde sobre doenças raras e a experiência de viver com Sanfilippo

Participação em simpósios e webinars

- Reunião da Estratégia Nacional para as Doenças Raras - HSMaria - Jan 2024
- Reagan- Udall Foundation Meeting: Qualifying Biomarkers to Support Rare Disease Regulatory Pathway - online
- Dia das Doenças Raras – orador em INSA
- Simpósio BeinMed – orador – UBI Covilhã
- Reunião Internacional para as MPS – Wurzburg – Alemanha
- Solving Saanfilippo Symposium - online
- EURORDIS - Patient Partnership Webinar on Unlocking ERN Potential: Disease Specific Measures - online
- EURORDIS - How to Deliver a Diagnosis - online
- EURORDIS - Healthcare Webinar - Added Value of Patient Involvement in the design of Care Pathways' – online
- EURORDIS - Training sessions on European Health Data Space
- ADVANCE - Conference by Cure Sanfilippo Foundation – online
- SSIEM na PAG session – orador – Porto Portugal

Famílias

Newsletters

- Lançamento de 11 newsletters informativas

Encontros Virtuais de famílias ‘Pausa para Café’

- Realização de 7 encontros virtuais informativos

Projeto Terapias

- Apoio aumentou de 50 para 75 euros /mês
- Apoio direto a 3 famílias em comparticipação financeira de terapias para a manutenção da qualidade de vida

Angariação de fundos

Campanhas e Awareness

- Campanha do Dia das Doenças Raras
- Campanha de consignação do IRS
- Campanha do dia das Mucopolissacaridoses
- Reportagem sobre a doença de Sanfilippo e os Cuidadores no Jornal de Notícias
- Campanha de divulgação de Viver com Sanfilippo na Revista Montepio
- Campanha Voto Solidário MbWay – Causa do mês em Agosto
- Campanha de divulgação do Dia Internacional de Sanfilippo – 16 de Novembro – online e na rede Lift Media

Divulgação do livro solidário “ A minha Vida coma minha irmã”

- Divulgação em prime time no Jornal Nacional, pelo comentador Luís Marques Mendes
- Festa do Livro em Belém, junto das Bibliotecas de Lisboa , stand BLx e da Presidência da República

Nota final

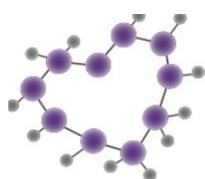
Ao encerrarmos mais um ano de trabalho na Associação Sanfilippo Portugal, queremos expressar a nossa profunda gratidão por todo o apoio, dedicação e confiança que nos acompanharam ao longo de 2024. Este Relatório Final de Atividades é mais do que um registo das nossas ações; ele reflete os valores que nos movem e a força da nossa comunidade.

O ano de 2024 foi marcado por desafios, mas também por conquistas.

Estes avanços não seriam possíveis sem a união de esforços de todos aqueles que acreditam na nossa causa e partilham da nossa visão de um futuro com mais esperança para as famílias afetadas pela síndrome de Sanfilippo.

Com o encerramento deste ciclo, olhamos para 2025 com renovada energia e determinação. A nossa luta continua, mas é inspirada por cada passo dado e por cada pequeno progresso que nos aproxima de um futuro melhor para as crianças e famílias que apoiamos.

Resta-nos agradecer, uma vez mais, por caminharem connosco. Que continuemos juntos, com o mesmo espírito solidário e com a certeza de que, unidos, podemos fazer a diferença.



Sanfilippo Portugal

sanfilippoportugal.com

Website	www.sanfilippoportugal.com
E-mail	sanfilippoportugal@gmail.com
Telefone	+351 933 056 965
Morada	Apartado 544 EC Charneca da Caparica 2821-901 Charneca Caparica Lisboa - Portugal