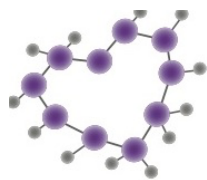


Sanfilippo Portugal
sanfilippoportugal.com

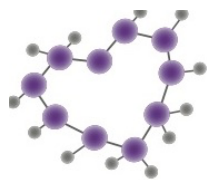
Relatório de Atividades **2025**

Dezembro 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>	5
<i>Famílias</i>	5
<i>Angariação de fundos</i>	6
Nota final	6



Mensagem da Direção

Caros Associados, Parceiros e Amigos,

É com profundo reconhecimento e renovado sentido de compromisso que a Direção da Associação Sanfilippo Portugal apresenta o Relatório Final de Atividades de 2025. Este documento traduz o empenho, a colaboração e a dedicação de todos aqueles que caminham ao nosso lado e que partilham da missão de apoiar as famílias afetadas pela síndrome de Sanfilippo.

Ao longo do ano, desenvolvemos ações que se concentraram em cinco áreas estratégicas: Investigação, Parcerias Nacionais e Internacionais, Sensibilização e Divulgação, Apoio às Famílias e Angariação de Fundos. Cada pilar foi trabalhado com a convicção de que cada passo, por mais pequeno que seja, contribui para melhorar a qualidade de vida das crianças, jovens e cuidadores que representamos.

No domínio da investigação, continuámos a promover e incentivar projetos científicos que possam reforçar o conhecimento nesta área e aproximar-nos de novas soluções terapêuticas, fortalecendo a articulação entre investigadores, clínicos e entidades parceiras. Colaborámos mais especificamente nesta área no avanço do Estudo da História Natural para a doença de Sanfilippo tipo C, através da construção da *C-Rare app*, que servirá futuramente para outros subtipos da doença.

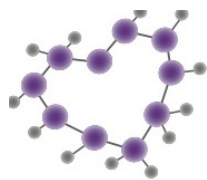
As parcerias que mantivemos e reforçámos — tanto em Portugal como além-fronteiras — ampliaram a nossa capacidade de atuação e permitiram-nos integrar iniciativas conjuntas que fortalecem o movimento global dedicado a esta doença rara.

A sensibilização pública e a disseminação de informação rigorosa mantiveram-se como prioridades essenciais, contribuindo para uma maior compreensão da síndrome e para a redução do atraso no diagnóstico. O apoio às famílias permaneceu no centro da nossa missão, com iniciativas que proporcionaram acompanhamento, partilha, formação e suporte contínuo. Por último, as iniciativas de angariação de fundos foram fundamentais para tornar possível cada um destes projetos, fruto da solidariedade e da confiança que todos depositam no nosso trabalho, nomeadamente através dos donativos obtidos pela consignação do IRS.

Em nome de toda a Direção, deixo um sincero agradecimento a cada pessoa e organização que esteve connosco ao longo deste percurso. É a vossa força, o vosso envolvimento e a vossa generosidade que tornam possível continuar a construir um futuro com mais esperança.

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



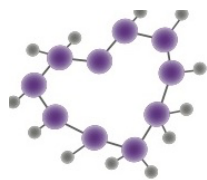
Famílias



Angariação de fundos

Investigação

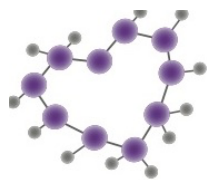
- Apresentação de poster **“Increasing Sanfilippo Syndrome Awareness through Children's Literature and Music”**, na conferência “4th International Conference on Sanfilippo Syndrome and Related Diseases;
- Apresentação de poster **“The Impact of MPSIII on Family and Finances: A caregiver perspective”**, na conferência “4th International Conference on Sanfilippo Syndrome and Related Diseases;



- Apresentação do poster no WORLD Symposium, através da ISSA, **“Data priorities of an international community to support research and improve Sanfilippo syndrome outcomes”**;
- Atualização do website no que respeita aos Ensaio Clínicos e Investigação em curso;

Parcerias nacionais e internacionais

- Reuniões bimensais online com a ISSA – International Sanfilippo Syndrome Alliance;
- Representação da ISSA e da Sanfilippo Portugal na conferência “4th International Conference on Sanfilippo Syndrome and Related Diseases – Switzerland”;
- Participação nas comemorações do Dia das Doenças Raras com a RD-Portugal;
- Participação no 4º Encontro do Conselho Científico da RD-Portugal;
- Participação nas reuniões da rede europeia MetabERN – online;
- Participação nas AG da Plataforma Saúde em Diálogo;
- Participação no projeto ‘**Childhood Dementia Global Consensus Project**’ com a Childhood Dementia Initiative;
- Participação no aniversário da RD-Portugal;
- Participação na caminhada da RD-Portugal;
- Protocolo de parceria com a Associação InLuto, para apoio às famílias;
- Continuação da divulgação do projeto do Livro solidário ‘A minha vida com a minha irmã’ e Música em parceria com a Associação Sanfilippo Brasil e com a Association Sanfilippo Sud;
- Organização do Encontro de Famílias Sanfilippo, no âmbito do “I Encontro do CuidaRaro” – em parceria com a RD-Portugal, Coimbra, Portugal;
- Início do trabalho conjunto com a MetabERN – LSD Subnetwork, para criação de um Care Pathway para a doença de Sanfilippo;



Sensibilização/divulgação de informação sobre a doença

Interação com a comunidade médica / alunos medicina

- Participação em aulas de medicina genómica com apresentação a estudantes de medicina do ICBAS Porto;
- Participação em aula de medicina no HSM com apresentação a estudantes de medicina;

Participação em simpósios e webinars

- Participação em 2 webinars da MetabERN co-organizados com a Sanfilippo Fighters , Italy;
- Participação no lançamento do GeneHub Coimbra;
- Participação na conferência EATRIS, ATMP Summit – the importance of advanced therapies in today's context'';
- Participação na 4ª Conferência Internacional na doença de Sanfilippo – Genebra – Suíça- apresentação oral de poster;
- Participação no encontro "VI iMed ULisboa Postgraduate Students Meeting", na mesa-redonda "The Price of Innovation: Who Pays for Science?" .
- Participação no Podcast 'Histórias e Trajetórias' – promovido pela Academia de Capacitação da Escola Nacional de Saúde Pública, Universidade Nova de Lisboa

Famílias

Newsletters

- Lançamento de 8 newsletters informativas

Encontros Virtuais de famílias 'Pausa para Café'

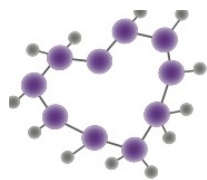
- Realização de 6 encontros virtuais informativos

Encontros de famílias

- Organização de um encontro nacional presencial de famílias, em Coimbra – Portugal;

Projeto Terapias

- Apoio de 75 euros /mês



- Apoio direto a 4 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
- Campanha MbWay – Giving Tuesday

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

- Divulgação do livro na Suíça na 4ª Conferência Internacional Sanfilippo;
- Rare Revolution Magazine, edição de Abril/Maio – partilha da história do livro e da autora numa edição dedicada a *Rare siblings*;

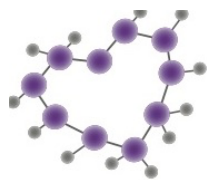
Nota final

Ao concluirmos mais um ano de trabalho na Associação Sanfilippo Portugal, queremos expressar o nosso sincero agradecimento por todo o apoio, envolvimento e confiança que acompanharam a nossa missão ao longo de 2025. Este Relatório Final de Atividades representa mais do que um conjunto de iniciativas realizadas; ele traduz o compromisso, a resiliência e o espírito solidário que definem a nossa comunidade.

O ano de 2025 trouxe novos desafios, mas também importantes progressos. Cada conquista alcançada reflete o esforço conjunto de todos aqueles que acreditam na nossa causa e que se unem a nós na construção de um futuro mais promissor para as famílias afetadas pela síndrome de Sanfilippo.

Encerramos este ciclo com esperança. Entramos no próximo ano com energia e com a determinação de continuar a avançar, passo a passo, sempre guiados pelos valores que orientam o nosso trabalho e pela força das famílias que nos inspiram diariamente.

Agradecemos, uma vez mais, por estarem ao nosso lado. Que continuemos unidos, com o mesmo espírito de solidariedade e com a certeza de que, juntos, podemos transformar vidas.



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