

# CDG: SENSIBILISATION ET KIT DE DIFFUSION

- Le kit matériel comprend:
  - Un powerpoint avec une introduction sur les maladies rares et la vie au quotidien avec une maladie rare (CDG dans notre cas)
  - Collecte de fonds et modèle de support de conférence

**Au sujet de ce kit, merci de prendre contact avec:**

**[cdgawareness@gmail.com](mailto:cdgawareness@gmail.com)**

**Coordination du Project: Vanessa Ferreira**

**Version française: Nathalie SAINT ALME (Les p'tits CDG, France)**

**<http://www.lesptitscdg.org/>**

# CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG) PROJET DE SENSIBILISATION ET DIFFUSION

**POUR LES QUESTIONS CONCERNANT LA PRESENTATION DE CE SUPPORT:**

- **INTRODUCTION AU SUJET DES MALADIES RARES**
- **LA PAROLE DES MALADES**
- **MODELE DE SUPPORT DE CONFERENCE**

**CONTACT: Vanessa Ferreira ([sindromecdg@gmail.com](mailto:sindromecdg@gmail.com))**

- **AVOIR UNE MALADIE RARE: VIVRE AVEC LE CDG**

**CONTACT: Bas Holten ([basesdownunder2003@hotmail.com](mailto:basesdownunder2003@hotmail.com))**

**TUTORIEL POUR LA COLLECTE DE FONDS:**

- **ETAPES SIMPLES POUR UNE COLLECTE DE FONDS REUSSIE**

**CONTACT: Andrea Berarducci ([maui911@yahoo.com](mailto:maui911@yahoo.com) )**

# **CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG) PROJET DE SENSIBILISATION ET DIFFUSION**

**Dans chacun des slides suivants, nous suggérons quelques sources d'information et idées que vous pouvez développer et mettre en avant dans votre présentation...**

**Soyez attentif, certaines informations doivent être adaptées au pays où vous vivez. Merci!**

**Toutes les informations doivent être utilisées avec respect et intégrité.  
Merci.**

**SKYPE POUR DE L'AIDE A LA PREPARATION DE LA PRESENTATION  
ORALE:**

**Nom SKYPE:       cdgawareness**

**SI VOUS UTILISEZ CE SUPPORT DE  
PRESENTATION  
NOUS VOUS DEMANDONS DE BIEN  
VOULOIR MENTIONNER  
LA SOURCE SUIVANTE:**

**LA SENSIBILISATION REALISEE PAR DES  
MALADES ATTEINTS DU CDG**

# CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG)

Nom, représentant les malades CDG  
Pays



# PLAN

- **INTRODUCTION AU SUJET DES MALADIES RARES**
- **LA PAROLE DES MALADES DU CDG**
- **VIVRE AVEC LE CDG**
- **ETAPES SIMPLES POUR REUSSIR UNE COLLECTE DE FONDS**

# QU'EST-CE-QU'UNE MALADIE RARE?

Une maladie rare en Europe est une maladie qui affecte moins d'une personne sur 2000

En France, une maladie rare affecte une personne sur ???

- ❑ 29 millions de personnes atteintes en Europe
  - ❑ 3 millions de personnes en Espagne
  - ❑ 3 millions de personnes en France (1 in 20)
  - ❑ 600 000-800 000 personnes au Portugal
  - ❑ 3.5 millions de personnes en Angleterre
  - ❑ 1 million de personnes aux Pays-Bas
  
- ❑ 25 millions de personnes atteintes aux USA

# Entre 6.000 et 8.000 maladies rares différentes!

[49 XXXXY 5p](#), [Síndrome Acidemia Metilmalónica Homocistinuria](#), [Tipo cbl C Acidemia Propiónica Acondroplasia Acondroplasia - Inmunodeficiencia Combinada Grave Adrenoleucodistrofia Agammaglobulinemia Ligada al Cromosoma X Aicardi Goutières](#), [Síndrome de Alagille](#), [Síndrome de Albinismo Alexander](#), [Enfermedad de Alfa 1 Antitripsina](#), [Déficit de Alpers](#), [Enfermedad de Alport](#), [Síndrome de Amaurosis Retiniana Congénita de Leber Amilooidosis Primaria Familiar Andrade](#), [Enfermedad Anemia de Fanconi Angelman](#), [Síndrome de Angioedema Hereditario Aniridia Apert](#), [Síndrome de Arnold Chiari](#), [Síndrome de Arteritis de Células Gigantes Artritis Crónica Juvenil Artritis Idiopática Juvenil Artritis Psoriásica Artrogriposis Múltiple Congénita Artrogriposis](#), [Síndrome de Aspartilglucosaminuria Ataxia de Friedreich Ataxia de Marie Ataxia Espinocerebelosa del Tipo 1 \(SCA1\) Ataxia Espinocerebelosa SK3 Ataxia Hereditarias Ataxia Olivopontocerebelosa Ataxia Telangiectasia Atresia Aórtica Atresia Pulmonar con Comunicación Interventricular Atresia Pulmonar Septo Ventricular Intacto Atresia Tricúspide Atrofia Muscular Espinal Infantil Atrofia Muscular Espinal Proximal de Tipo 2 Atrofas Espinales Baller Gerold](#), [Síndrome de Batten Spielmeier Vogt](#), [Enfermedad de Beckwith Wiedemann](#), [Síndrome de Behcet](#), [Enfermedad de Bernardini Seip](#), [Síndrome de Blefaroespasma B-Oxidación Mitocondrial Braquicefalia Aislada Budd Chiari](#), [Síndrome de Buerger](#), [Enfermedad de C de Opitz](#), [Síndrome Calambre del Escribano Calcinosis Canavan](#), [Enfermedad de Cardiopatías Congénitas Carnitina](#), [Síndromes por Déficit de Castleman](#), [Enfermedad de Ceroido Lipofuscinosis Juvenil Ceroido Lipofuscinosis Neuronal Charcot Marie Tooth](#), [Enfermedad de Chediak Higashi](#), [Enfermedad de Churg Strauss](#), [Síndrome de Cistinosis Cistinuria Cistitis Intersticial Citocromo C Oxidasa Déficit de Citomegalovirus](#), [Síndrome del Citrulinemia Coartación Aórtica Coffin Lowry](#), [Síndrome de Coffin Siris](#), [Síndrome de Colangitis Crónica Destructiva no Supurativa \(CBP\) Colangitis Primaria Esclerosante Coloboma del Iris Complejo Malformativo de Arnold Chiari Coproporfiria Hereditaria Corea de Sydenham Cornelia de Lange](#), [Síndrome de Coroidemia Craneosinostosis Primaria Crecimiento](#), [Problemas de Crigler Najjar](#), [Síndrome de Cromosoma X Frágil](#), [Síndrome de Crouzon](#), [Enfermedad de Dandy Walker](#), [Síndrome de Danon](#), [Enfermedad de Defectos del Tabique Interauricular Defectos en la Biosíntesis de Testosterona Deficiencia Múltiple de Sulfatasas Déficit Congénito de HFE Déficit de 5a-reductora Deformidad de Sprengel Degeneración Macular Denys Drash](#), [Síndrome de Deplección del ADN Mitocondrial](#), [Síndrome Dilatación Aórtica Disferlina](#), [Ausencia de Distrofia Esférica Disgenesia Gonadal XY Dismetrías Óseas Displasia Ectodérmica Displasia Ectodérmica Tipo Berlín Displasia Espondilofaria Displasia Ósea Displasia Ventricular Derecha Arritmógena \(DVDA\) Distonía Cervical Distonía Focal Distonía Multifocal Paroxística Distonía Neurodegenerativa Distonía Primaria Distonía que Responde a la Levodopa Distrofia Miotónica Distrofia Muscular Congénita Tipo Fukuyama Distrofia Muscular de Cinturas Distrofia Muscular de Duchenne y de Becker Distrofia Muscular de Emery Dreyfuss Distrofia Muscular de Landouzy Dejerine Distrofia Muscular Infantil Distrofias Musculares Doble Salida de Ventrículo Derecho Dolor Pélvico Crónico Duchenne Erb](#), [Síndrome de Dumping](#), [Síndrome de Ehlers Danlos](#), [Síndrome de Ellis Van Creveld](#), [Síndrome de Enanismo de Laron Epidermolisis Bullosa Epilepsia Miotónica Progresiva Escafocefalia Esclerodermia Esclerosis Lateral Amiotrófica Esclerosis Tuberosa Espina Bífida Estenosis Pulmonar Valvular Estenosis Subaórtica Fija Exostosis Múltiple Extrofia Cloacal Extrofia Vesical Fabry](#), [Enfermedad de Factor IX](#), [Déficit de Fascitis Eosinofílica Fatiga Crónica](#), [Síndrome de Felty](#), [Síndrome de Fenilcetonúria o PKU Fibrodisplasia Osificante Progresiva Fibrosis Quística Fiebre Reumática Fucosidosis Galactosemia](#), [Enfermedad de Gangliosidosis GM1 Gaucher Schlagenhauser](#), [Enfermedad de Gilles de la Tourette](#), [Síndrome de Glicosilación](#), [Defectos Congénitos de la Glucogenosis Gorlin](#), [Síndrome de Granulomatosa Crónica](#), [Enfermedad de Granulomatosis de Wegener Hemiplejia Alternante Infantil Hemocromatosis Familiar Hemocromatosis Neonatal Hemofilia A Hemofilia C Hemoglobinopatía C - Forma Homocigota Hemoglobinopatía C Harlem Hemoglobinopatía D Hemoglobinopatía E Hemoglobinopatía Inestable Hemoglobinopatía J Hemoglobinopatía M con Hemólisis Hemoglobinopatía S Hemoglobinuria Paroxística Nocturna Hepatitis Autoinmune](#), [Formas Mixtas de Hermansky Pudlak](#), [Síndrome de Hidrocefalia Hiper-IgM](#), [Síndrome de Hiperlaxitud](#), [Síndrome de Hiperlipinemia Hiperostosis Frontal Interna Hipertensión Pulmonar Hipertensión Pulmonar Primaria o Idiopática Hipertensión Pulmonar Secundaria Hipocondroplasia Hipomagnesemia por Malabsorción Selectiva de Magnesio Hipopituitarismo Hipoplasia de las Células de Leydig Hipotonía Muscular Congénita Histiocitosis Tipo II Histiocitosis X Hormona del Crecimiento](#), [Déficit de Hunter](#), [Síndrome de Huntington](#), [Enfermedad de \(Variante de Weshphal\) Hurler Scheie](#), [Síndrome de Hurler](#), [Enfermedad de I - Cell Ictiosis Vulgar Inmunodeficiencia Variable Común Insensibilidad a los Andrógenos](#), [Síndrome de Insuficiencia Suprarrenal Primaria](#), [Crónica](#), [Adquirida Intolerancia Hereditaria a la Fructosa Isaacs](#), [Síndrome de Jacobsen](#), [Síndrome de Job](#), [Síndrome de Joseph](#), [Enfermedad de Joubert](#), [Síndrome de Kawasaki](#), [Síndrome de Kearns Sayre](#), [Síndrome de Kennedy](#), [Enfermedad de Kleine Levin](#), [Síndrome de Klinefelter](#), [Síndrome de Klippel Feil](#), [Síndrome de Krabbe](#), [Enfermedad de Leigh](#), [Síndrome de Lesch Nyhan](#), [Síndrome de Leucemia Linfocítica Crónica Leucodistrofia Leucodistrofia Metacromática Linfangioleiomiomatosis Lowe](#), [Enfermedad de Lupus Discoide Eritematoso Lupus Eritematoso Sistémico Malformaciones Craneocervicales Manosidosis Marfan](#), [Síndrome de Maroteaux Lamy](#), [Síndrome de Marshall Smith](#), [Síndrome de Mastocitosis Mauluido del Gato](#), [Síndrome del McArdle](#), [Enfermedad de McCune Albright](#), [Síndrome de McLeod](#), [Síndrome de Melas](#), [Síndrome de MERRF](#), [Síndrome Miasenia Gravis Miller Dieker](#), [Síndrome de Miocardiopatía Dilatada Idiopática Mitocondrial Mioneurogastrointestinal](#), [Síndrome \(MNGIE\) Miopatía de Multicore Miopatía Mitocondrial Miopatía Nemalínica Miopatías Congénitas Miopatías Metabólicas Mitocondrial](#), [Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo](#), [Enfermedad de Moebius](#), [Síndrome de Morquio](#), [Enfermedad de Mucoлипidosis Tipo 2 Musculares](#), [Enfermedades Narcolepsia NARP](#), [Síndrome de Natowicz](#), [Síndrome de Nefronoptisis Neuramida](#), [Deficiencia de Neurinoma del Acústico Neurofibromatosis Central Neurofibromatosis de Von Recklinghausen Neuromusculares](#), [Enfermedades Neuropatía Motora Multifocal Nevus Nevus Gigante Congénito Niemann Pick](#), [Enfermedad de Nonne](#), [Síndrome de Noonan](#), [Síndrome de Núcleo Central](#), [Enfermedad de Nutrición Parenteral Oculo Cerebro Renal](#), [Síndrome de Oftalmoplegia Externa Progresiva Osteogénesis Imperfecta Osteonecrosis Panhipopituitarismo Paraparesia Espástica Familiar Paraparesia Espástica Tropical Parry-Romberg](#), [Síndrome de Pearson](#), [Síndrome Pelizaeus Merzbacher](#), [Enfermedad de Pénfigo Benigno Crónico Familiar de Hailey-Hailey Pénfigo Foliáceo Pénfigo Vulgar Penfigoide Ampollar Pénfigoide Bulloso Penfigoide Cicatricial Penfigoide Gestacional Persona Rígida](#), [Síndrome de la Peutz Jeghers](#), [Síndrome de Pfeiffer](#), [Síndrome de Picnodistosis Pierre Robin](#), [Síndrome de Plagiocefalia Poems](#), [Síndrome de Poland](#), [Síndrome de Poliangeitís Microscópica Polineuropatía Amiloide Familiar \(Tipo 1\) Polineuropatía sensitivo-motora desmielinizante crónica Polineuropatías Poliquistosis Renal Autosómica Dominante \(PQRAD\) Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva Pompe](#), [Enfermedad de Porfiria Aguda de Doss Porfiria Aguda Intermitente Porfiria Cutánea Tarda Porfiria Eritropoyética Congénita Porfiria Hepática Variegata Post Polio](#), [Síndrome de Prader Willi](#), [Síndrome de Primarios Inmunitarios](#), [Déficit de Prostatitis Crónica Proteus](#), [Síndrome de Protoporfiria Eritropoyética Pseudo Hurler Polidistrofia Pseudoxantoma Elástico Púrpura de Schonlein Henoch Químico Múltiple](#), [Síndrome Quiste Aracnoideo Quiste de Tarlov Rapp Hodgkin](#), [Síndrome de Ravnaud](#), [Enfermedad Reiter](#), [Síndrome de Retinosis Pigmentaria Retinosquis Rubinstein Taibv](#), [Enfermedad de Russell Silver](#), [Síndrome de Sandhoff](#), [Enfermedad de SanFilippo](#), [Síndrome Santavuori](#), [Enfermedad de Schwartz-Jampel](#), [Síndrome de Sialidosis](#), [Síndrome de Rett Siringomielia Situs Inversus Cardiopatía Sjogren Primario](#), [Síndrome de Sly](#), [Síndrome de Smith Magenis](#), [Síndrome de Sotos](#), [Síndrome de Stargardt](#), [Enfermedad de Stickler](#), [Síndrome de Still del Adulto](#), [Enfermedad de Takayasu](#), [Enfermedad de Talasemia Mayor Talasemia Minor Tay Sachs](#), [Enfermedad de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria Tetralogía de Fallot Tirosinemia Tipo I Transposición de Grandes Vasos Trisomía Cariotipo 47 XXX Turner](#), [Síndrome de Usher](#), [Síndrome de VACTERL Vasculitis Necrosante Generalizada Vasculitis Predominante Cutánea Ventrículo Único Von Gierke](#), [Enfermedad de Von Hippel Lindau](#), [Síndrome de Von Willebrand](#), [Enfermedad de WAGR](#), [Síndrome de Walker Warburg](#), [Síndrome de West](#), [Síndrome de Williams](#), [Síndrome de Wilson](#), [Enfermedad de Wiskott Aldrich](#), [Síndrome de Wolff Parkinson White](#), [Síndrome de Wolfram](#), [Síndrome de X-Frágil](#), [Síndrome Zellweger](#), [Síndrome de](#)

**Le nombre de publications scientifiques continue à augmenter**

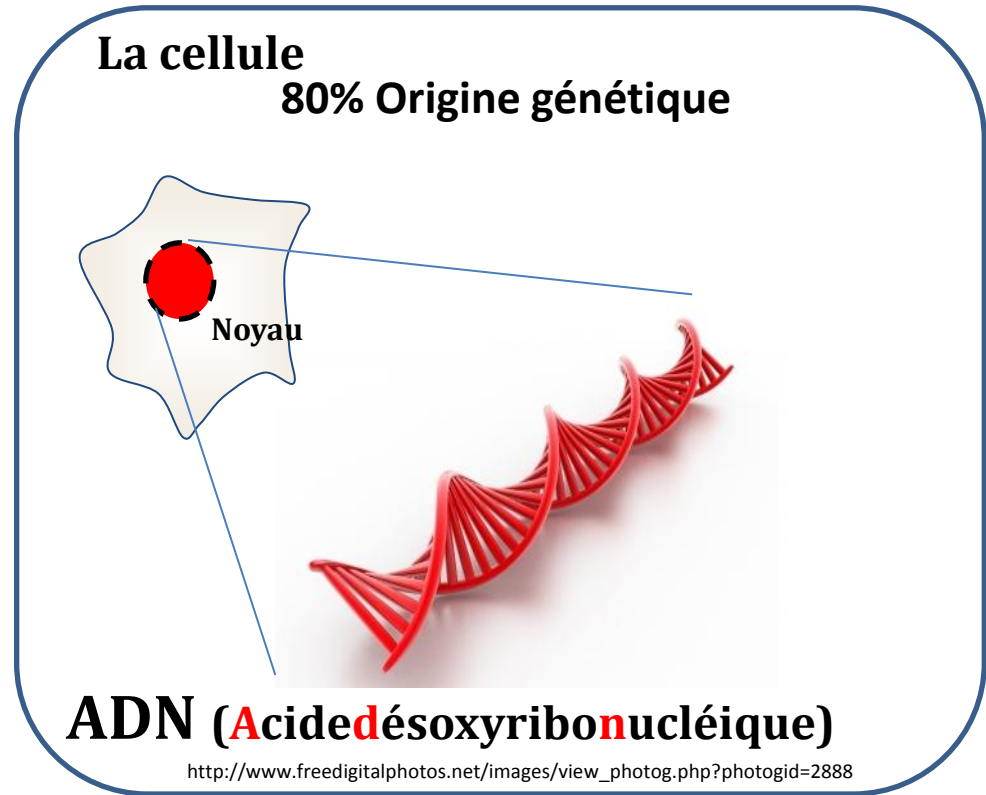
# CARACTERISTIQUES DES MALADIES RARES

- Chronique
- Progressive
- Dégénérative
- Mortelle
- Manque ou perte d'autonomie
- Difficultés pour se débrouiller seul

- Les malades sont géographiquement éloignés
- La recherche est dispersée
- Les ressources sont limitées
- Les experts sont peu nombreux
- Les centres spécialisés pour chaque maladie n'existent pas dans tous les pays
- L'information pertinente est rare

# ORIGINES DES MALADIES RARES

- Manifestations cliniques
- Causes
- Populations affectées
- Sévérité et âge de début



- Bactéries ou infections virales
- Allergies
- Environnement
- Dégénérative ou proliférative



**Origines non génétiques**

Suggestions que cette sensibilité peut être génétiquement déterminée

# DIAGNOSTIC DES MALADIES RARES

Skin	Inverted nipples, abnormal subcutaneous fat pads at birth; fat pads disappear with increasing age
Neurologic	<u>Global developmental delay</u> ; axial hypotonia, reduced deep-tendon reflexes, cerebellar atrophy, epilepsy; joint contractures, most children do not walk without support; stroke-like episodes
Nutrition/ gastrointestinal	Feeding problems (need for tube feeding common), gastroesophageal reflux, failure to thrive, hepatitis, liver failure
Ophthalmologic	Strabismus, impaired night vision, retinitis pigmentosa
Cardiac	Hypertrophic cardiomyopathy, pericardial effusion
Renal	Nephrotic syndrome early in life, renal cysts
Hematologic	Coagulation disorder (thrombosis or hemorrhage)

**Box 2: Differential diagnosis of global developmental delay**

- Infection (congenital)
- Trauma
- Exposure to toxins
- Uncontrolled seizures
- Asphyxia or hypoxic ischemic encephalopathy
- Structural brain abnormality
- Genetic, syndromic or neurocutaneous disorder
- Inborn error of metabolism
- Endocrinopathy
- Severe environmental deprivation or neglect
- Malnutrition or failure to thrive

**Errance de diagnostic**

Plusieurs spécialistes

Plusieurs examens médicaux

Des diagnostics longs à établir



**BARRIERES POUR L'ACCES AUX  
SERVICES  
MEDICAUX ET SOCIAUX**

# PLAN

- **INTRODUCTION AU SUJET DES MALADIES RARES**
- **LA PAROLE DES MALADES DU CDG**
- **VIVRE AVEC LE CDG**
- **ETAPES SIMPLES POUR REUSSIR UNE COLLECTE DE FONDS**

# Les voix des malades du CDG



## Contact des associations CDG:

**France:** <http://www.lesptitscdg.org/>

**Portugal:** <http://sindromecdg.orgfree.com/>

**Spain:** [http://webs.ono.com/aescdg/SINDROME\\_CDG/Bienvenidos.html](http://webs.ono.com/aescdg/SINDROME_CDG/Bienvenidos.html)

**USA:** <http://www.cdgfamilynetwork.org/>

**Canada:** <http://www.thefog.ca/>

<http://thelittlefightersfoundation.com/>

**Germany:** <https://www.cdg-syndrom.de/>

**Denmark:** <http://www.cdgforeningen.dk/>

**Sweden:** <http://www.cdgs.se/>

## Organisations ou fondations de patients CDG

### Noyaux de représentants actifs de patients CDG:

**Netherlands, UK, Ecuador, Brazil, Finland, Australia**

# La voix des patients CDG vise à :

**Améliorer la compréhension et la prise de conscience du CDG**

amongst the general public and medical professionals

**Faciliter les outils pour la défense des patients aux niveaux national et international, européen ;**

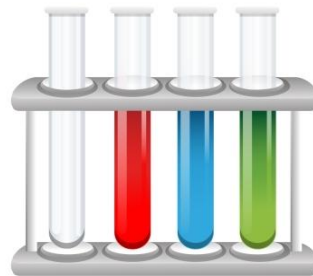
**Supporter, promouvoir et diffuser l'information aux familles touchées par le CDG**

## OBJECTIF FINAL:

**SOUTENIR ET SUPPORTER LA RECHERCHE**



[http://www.freeditalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=1152](http://www.freeditalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1152)




[www.freeditalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=2280](http://www.freeditalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2280)



[http://www.freeditalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=151](http://www.freeditalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=151)

**POUR ETABLIR UN RESEAU CDG: PATIENTS,  
CHERCHEURS ET DOCTEURS =RESULTATS!**

# Exemples d'initiatives d'organisations de patients CDG:

 Rejoindre cette communauté

## Communauté **Le syndrome CDG**

Rechercher dans cette communauté

### Comprendre

apprendre à vivre avec la maladie

### Rencontrer

Échangez avec d'autres patients

### S'informer

Informations et documentation

Les anomalies congénitales de glycosylation ou CDG (Congenital Disorders of Glycosylation) forment une classe d'erreurs innées du métabolisme, affectant la synthèse des glycanes des glycoprotéines.



### Juan Martin


par **rdc-team** il y a environ 1 mois

Juan Martin est né quand ma femme et moi avions 29 ans; par césarienne à cause de souffrances fœtales sévères; APGAR 8/9, il n'a pas de montré de problèmes périnataux immédiats.

Sa tante **María Augusta Guerrero**, une pédiatre

rarediseases.info.nih.gov La. More info about these

### Associations

 Portuguese CDG Assoc.

 CDG Family Network

# Exemples d'initiatives d'organisations de patients

## CDG:

### ☐ Rencontres scientifiques, médicales et familiales

#### I Luso-Hispanic Meeting for Congenital Disorders of Glycosylation Barcelona, 21-22 of October 2011

##### Day 21 October

20:00: Welcome dinner

##### Day 22 October

8.30-9.00: Bring kids to kindergarten (The volunteer service is kindly offered by Cruz Roja)

9.00-11.00: "CDG Syndrome: Past, Present and Future"

Conference by

Dr. Joakim Joensuu (Pediatric Department and Professor at the Faculty of Medicine at the University of Leuven, Belgium)

Dr. Benín Pérez-Dueñas (Neurology department, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain)

Scientific collaborator: Dr. Rafael Jurisch (Clinical Biochemistry Department, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain)

Coffee

11.00-11.30:

11.30-13.00:

"The Hispano-Luso-Argentina landscape about CDG Syndrome".

Round table with:

Dr. Inés Ferrer (Hepatology department Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España)

Dr. Dulce Queiroz (Genetic biochemistry Unit, Instituto de Genética Jacinto Magalhães, Portugal)

Dr. Paz Briones (Molecular Genetics and Biochemistry Unit, Instituto de Biología Clínica, España)

Dr. Carla Arcegoitia (Researcher at Centro de Estudios de las Herencias por Congenitas, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Argentina)

Scientific collaborator: Dr. Vilasca (Clinical Biochemistry Unit, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España)

13.00-15.00:

Lunch at Casa del Mar

15.00-16.00:

"The clinical manifestations of CDG Syndrome: Prevention and treatment. Part I"

Round table with:

Dr. Ruth García-Romero (Gastroenterology, Hepatology and child nutrition department, Metabolic Diseases Unit, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)

Dr. Luis Terreros-Cora (Orthopedic department at Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)

Scientific collaborator: Vanessa Ferreira (Portuguese and Spanish CDG Syndrome Association)

16.00-17.30:

"The clinical manifestations of CDG Syndrome: Prevention and treatment. Therapies. Part II."

Round table with:

Dr. Benín Pérez (Genetic diagnosis of inherited metabolic disorders Department, Universidad Autónoma de Madrid, España)

Dr. Joakim Joensuu (Pediatric Department and Professor at the Faculty of Medicine at the University of Leuven, Belgium)

Dr. Benín Pérez-Dueñas (Neurology department, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain)

Scientific collaborator: Dr. Gloria (Molecular Genetics and Biochemistry Unit, Instituto de Biología Clínica, España)

17.30-18.00:

Coffee

18.00-20.00:

"CDG Syndrome Brainstorming with families, Researchers and Medical Doctors": fundraising practical guide for CDG families, future research projects, establishment of collaborations between the key stakeholders, etc...

20.15:

Dinner at "La Casa del Mar"



Where: Casa del Mar  
Calle Albareda, 1-13  
Barcelona

Contact:  
Vanessa Ferreira  
sindromecdg@gmail.com

Meeting directed to CDG Syndrome  
Medical doctors, Researchers and  
families!

Organizers:



Collaborators:



Note: The conference will be mainly in Spanish and Portuguese (although the slides will be in English).

## Glycokids CDG – Family-Meeting 2011



**JORNADAS  
CONOCER MAS SOBRE  
LAS ENFERMEDADES  
RARAS**

9 de Octubre en Barcelona

Organizan:

Associação Portuguesa CDG

Associação Síndrome Opitz C

# Exemples d'initiatives d'organisations de patients

## CDG:

### Information/Diffusion pour les familles, médecins et chercheurs:

- Newsletter
- Accès aux articles scientifiques
- Dépliants
- Webpage



**GlycoKids**  
The CDG Family Network

The screenshot shows a patient story for a child named "Mia" who has a congenital disorder of glycosylation (CDG). The page includes a photo of Mia, a description of her condition, and contact information for the GlycoKids organization. The text is in German and English.

**Wie soll Sie handeln?**

Bitte kontaktieren Sie unseren Service-Team und Ihre lokale GlycoKids-Gruppe. Sie können auch an Online-Seminaren teilnehmen. Bitte kontaktieren Sie Ihre lokale GlycoKids-Gruppe und Ihre lokale GlycoKids-Gruppe.

**How should you act?**

Please contact our service team and your local GlycoKids group. You can also participate in online seminars. Please contact your local GlycoKids group and your local GlycoKids group.

**Where to Get Help and Information**

The CDG Family Network is a non-profit 501 (c)(3) organization.

**Our Mission**

- Exchange information about CDG with families and physicians
- Identify individuals with CDG
- Make connections among the medical community and general public
- Encourage medical research
- The CDG Family Network sponsors family conferences, newsletters, a parent contact list, an e-mail list, and a website.

**The CDG Family Network**

Attn: Cynthia W'nes-Gay,  
P.O. Box 84947,  
Ft. Worth, Texas 76174  
Phone: 800-230-3273  
Web: www.cdg.com

Your contribution is tax-deductible and will be gratefully acknowledged by The CDG Family Network. Our Patent Tax Identification Number is 452-0491955.

**Congenital Disorders of Glycosylation (CDG)**

**The CDG Family Network**

"Discovery is seeing what everybody else has seen, and thinking what nobody has thought."  
- Albert Szent-Gyorgyi

### Sensibilisation

Projets des Hautes écoles et universités

E-commerce communauté CDG

[http://www.cafepress.com/CDG\\_Community](http://www.cafepress.com/CDG_Community)



### Compréhension

Séminaires des familles:  
Avoir une maladie rare

# PLAN

- **INTRODUCTION AU SUJET DES MALADIES RARES**
- **LA PAROLE DES MALADES DU CDG**
- **VIVRE AVEC LE CDG**
- **ETAPES SIMPLES POUR REUSSIR UNE COLLECTE DE FONDS**

Avoir une maladie rare:  
**VIVRE AVEC LE CDG**





29 mai 200?

15 novembre 200?

---





- Vous entrez dans un “nouveau” monde étrange...
- ... avec mille et une questions,
- Mais jamais aucune réponse!
- Et le monde continue...

# Finalement à la maison !! *Bien* *que..?!?!*

*“Le sentiment d'incertitude revient également. Particulièrement maintenant que (nom de l'enfant) dort dans son lit pour la première fois. Aucun indicateur à vérifier de temps en temps, aucune soeur qui peut appeler un docteur. Aucun docteur qui ausculte votre enfant...Le simple fait de faire confiance à votre seule intuition rend tout cela encore plus compliqué”*

24-7

Non stop...

- **De la vie à la “survie”**

# Structuration et Organisation

**24-7**  
*Non stop...*

**' 24 heures de soins'**

Visites médicales	1 heure
'Bonheur' heure	1
Administration	1 heure
Entretien de la maison	2 heures
Matériel des patients	2 heures
Médicaments	3 heures
Soins	7 heures
Repas et repos	12 heures

**“De quoi manquez vous??”**



**‘Les questions et les réponses ne correspondent pas!’**

Protocoles  
Règles  
Gestion  
Lois  
Agréments  
Règlements etc...



**La connaissance et l'expérience  
sont à gagner...**



Savoirs et expériences de  
**Parents**



# Merci:

- ❖ Aux familles et membres des familles
- ❖ **Nous remercions.....**

**Vous pouvez mentionner la recherche et les groupes médicaux de votre pays qui sont impliqués dans la recherche sur le CDG.**

# Sources of photos:

- Slide 5: from the left to the right
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=1499](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1499)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=345](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=345)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=809](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=809)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=1962](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1962)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=739](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=739)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=2741](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2741)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=2280](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2280)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=2367](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2367)

- Slide 20:  
[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=2125](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2125)
- Slide 21  
[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=3062](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=3062)
- Slide 22  
[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=989](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=989)
- Slide 23  
[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=987](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=987)
- Slide 28  
[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=3062](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=3062)  
[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=3062](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=3062)
- Slide 29  
[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=3062](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=3062)
- Slide 30  
[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=2664](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2664)