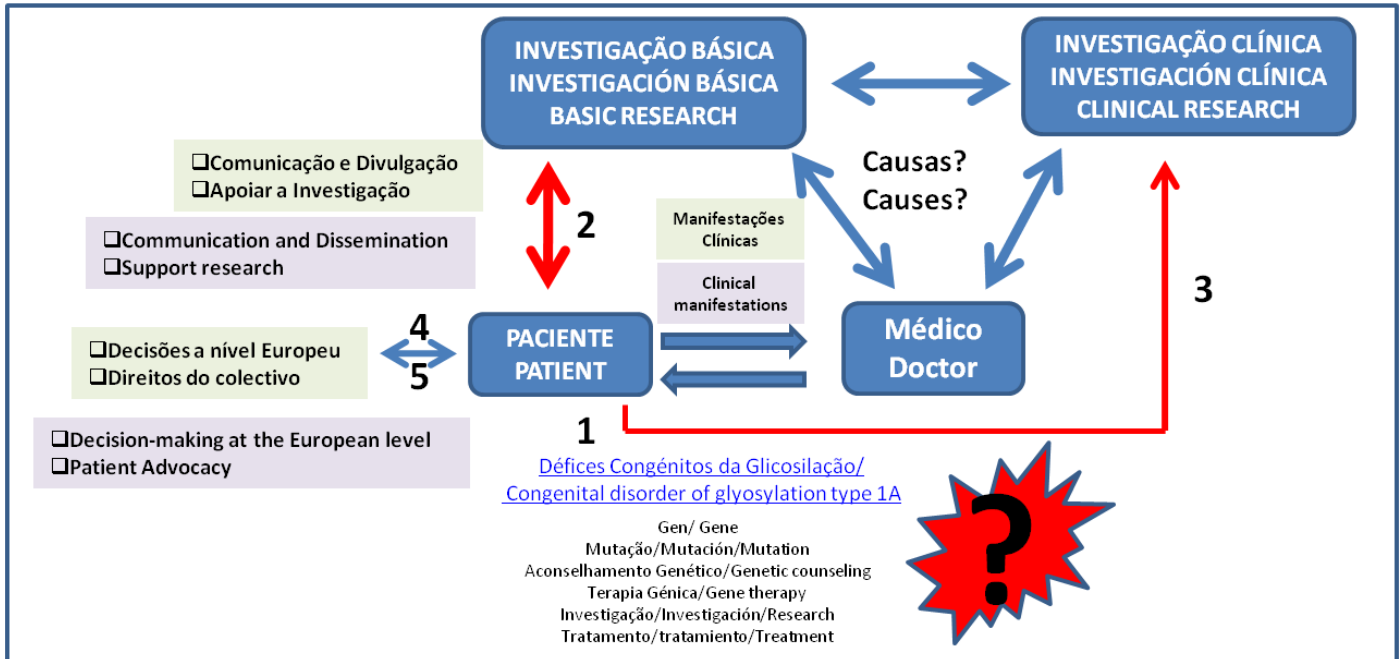


APCDG-DMR

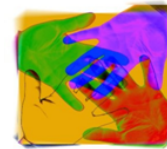
(Associação Portuguesa Síndrome CDG e outras Doenças Metabólicas Raras)
 (Asociación Portuguesa Síndrome CDG y otras Dolencias Metabólicas Minoritarias)
 (Portuguese Association for CDG Syndrome and other Rare Metabolic Diseases)

O MODELO DA APCDG-DMR / EL MODELO DE LA APCDG-DMR / APCDG-DMR'S MODEL:



O nosso objectivo:

- 1-Defender o direito a entender o resultado do diagnóstico. Como tal, as famílias vão ser capazes de formular a sua própria opinião no que diz respeito a uma possível prevenção ou tratamento para aliviar os sintomas da doença
- 2 -Potenciar a Relação entre a Investigação Básica e o Paciente
- 3-Estabelecer um “networking” com as principais partes interessadas, como por exemplo, as empresas farmacêuticas
- 4-Participar na toma de decisões a nível Europeu
- 5-Defender os direitos do nosso colectivo



Nuestro objetivo:


- 1 - Defender el derecho a entender el resultado del diagnóstico. Consecuentemente, las familias serán capaces de formular su propia opinión sobre una posible prevención o sobre el tratamiento para aliviar los síntomas de la enfermedad
- 2 - Potenciar la relación entre el paciente y la investigación básica
- 3-Establecer una red con las principales partes interesadas, como por ejemplo, las empresas farmacéuticas
- 4-Participar en la toma de decisiones a nivel Europeo
- 5-Defender los derechos de nuestro colectivo



Our aim:

- 1- Defend the right to understand the diagnostic result. Consequently, families will be able to formulate their own opinion concerning possible prevention or treatment for relieving symptoms of the disease
- 2- To potentiate the relationship between patient and Basic research
- 3-To establish a network with the key stakeholders such as, pharmaceutical companies
- 4-To participate in the decision-making at the European level
- 5-To advocate for better quality of life for patients and their families;

PARTICIPE NUM PROJECTO PIONEIRO! AJUDE-NOS A CONCRETIZAR OS NOSSOS OBJECTIVOS! JUNTE-SE A NÓS!
PARTICIPE EN UN PROYECTO ÚNICO! AYUDENOS A REALIZAR NUESTROS OBJETIVOS! ÚNETE A NOSOTROS!
YOU CAN PARTICIPATE IN A PIONEER PROJECT! HELP US TO CARRY OUT OUR GOALS! JOIN US!

APCDG-DMR ENTREVISTADA PELA RÁDIO AUTONÓMICA DE ARAGÃO	APCDG-DMR ENTREVISTADA POR LA RADIO AUTONÓMICA DE ARAGÓN	APCDG-DMR INTERVIEWED ON "AUTONOMIC RADIO FROM ARAGON"
<p>O programa "Ésta es la nuestra!" fez uma análise das consequências de sofrer uma Doença Rara e contou com as intervenções da Dra Pilar Giraldo (Serviço de Hematologia do Hospital Universitário Miguel Servet); Vanessa Ferreira, Bióloga Celular e Molecular, membro activo da Asociación Española de Síndrome CDG e Presidente da Associação Portuguesa para essa mesma doença, e ainda com o advogado Antonio José Muñoz.</p>	<p>El programa "¡Ésta es la nuestra!" hizo un análisis de las consecuencias de sufrir una enfermedad rara de la mano de la doctora Pilar Giraldo, (Servicio de Hematología del Hospital Universitario Miguel Servet; Vanessa Ferreira, Bióloga Celular y Molecular, miembro activo de la Asociación Española de Síndrome CDG y Presidenta de la asociación portuguesa de dicha enfermedad y del abogado Antonio José Muñoz.</p>	<p>The program "Ésta es la nuestra!" did an analysis of the consequences of having a rare disease through the participation of Dr. Pilar Giraldo, (Hematology Department of the Hospital Universitario Miguel Servet, Vanessa Ferreira, Cellular and Molecular Biologist, an active member of the Spanish Association for CDG syndrome and President of Portuguese Association of the same disease and the the lawyer José Antonio Muñoz.</p>
<div style="text-align: center;">   </div> <p style="text-align: right;">APCDG-DMR & Rádio Autonómica de Aragón! 12-04-2011</p>		

APCDG-DMR ESCRIBE ARTIGO PARA A REVISTA "BOLETIM ENTRE ASSOCIAÇÕES" DO HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU:	APCDG-DMR ESCRIBE ARTÍCULO PARA LA REVISTA "BOLETÍN ENTRE ASOCIACIONES" DO HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU:	APCDG-DMR WRITES AN ARTICLE FOR THE "BETWEEN ASSOCIATIONS MAGAZINE" FROM THE SANT JOAN DE DÉU HOSPITAL:
<p>APCDG-DMR E AESCDG: DUAS ASSOCIAÇÕES, UMA ÚNICA DIRECÇÃO!</p>	<p>APCDG-DMR y AESCDG: DOS ASOCIACIONES, UNA SOLA DIRECCIÓN!</p>	<p>"APCDG-DMR AND AESCDG: TWO ASSOCIATIONS, ONLY ONE DIRECTION"</p>

APCDG-DMR y AESCDG: Dos asociaciones, una sola dirección!

La APCDG-DMR (Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras) y la AESCDG (Asociación Española Síndrome CDG) son asociaciones sin ánimo de lucro, que agrupan y representan a padres, familiares y amigos de pacientes del Síndrome CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras.

Los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG, por su nomenclatura en inglés: *Congenital Defects of Glycosylation*) son enfermedades hereditarias del metabolismo de las glicoproteínas y otros glicoconjugados. Las glicoproteínas son moléculas compuestas por una proteína unida a una o varias cadenas de azúcares denominadas **glicanos** (Figura 1).

El Síndrome CDG es caracterizado por defectos en la síntesis de glicanos que afectará a muchas proteínas a la vez, lo que permite comprender los complejos cuadros multisistémicos de los pacientes CDG y la necesidad de un diagnóstico precoz para asesorar las familias y mejorar la calidad de vida de los niños/as. Además, se trata de una enfermedad camaleónica en la que muchos pacientes son inicialmente diagnosticados, por ejemplo, con parálisis cerebral.

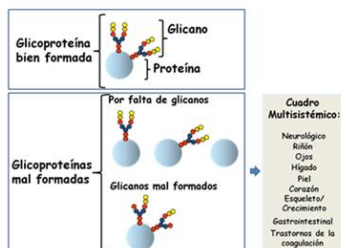


Figura 1. Los defectos congénitos de glicosilación son errores de la síntesis de las glicoproteínas.

FRAGMENTO DO TEXTO ELABORADO PARA A REVISTA BOLETIM ENTRE ASSOCIAÇÕES DO HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA (EDIÇÃO DE JUNHO 2011)

PART OF THE TEXT DONE FOR THE "BETWEEN ASSOCIATIONS MAGAZINE" FROM THE SANT JOAN DE DÉU HOSPITAL

NOTÍCIA IMPORTANTE !! IMPORTANT NEWS !!

Lançamento do Consórcio Internacional de Investigação para as Doenças Raras define algumas metas ambiciosas	Lanzamiento del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras establece algunas metas ambiciosas	Launch of the International Rare Disease Research Consortium sets some ambitious goals
<p>No início de abril, agências reguladoras, investigadores, representantes de grupos de pacientes, membros da indústria biofarmacêutica, e profissionais de saúde reuniram-se para a segunda reunião e lançamento oficial da Rare Disease International Research Consortium (IRDiRC). Esta reunião definiu determinados objetivos, incluindo: um compromisso para o desenvolvimento de 200 novos tratamentos de doenças raras no ano 2020 e ao desenvolvimento de diagnósticos para todas as doenças raras.</p> <p>Também é necessário estabelecer e fornecer acesso a dados e amostras, realizar a caracterização molecular e clínica das doenças raras, impulsionar a investigação translacional, a investigação pré-clínica e clínica, e agilizar os procedimentos éticos e regulatórios.</p>	<p>A principios de abril, los organismos reguladores, investigadores, representantes de grupos de pacientes, los miembros de la industria biofarmacéutica, y profesionales de la salud se reunieron para el lanzamiento oficial del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras. En ésta reunión definieron metas: un compromiso para el desarrollo de 200 nuevos tratamientos para las enfermedades raras en el año 2020 y el desarrollo de diagnósticos para todas las enfermedades raras.</p> <p>Otros desafíos relacionados: la necesidad de establecer y facilitar el acceso a datos armonizados y a las muestras, realizar la caracterización molecular y clínica de las enfermedades raras, potenciar la investigación translacional, investigación preclínica y clínica, y agilizar los procedimientos éticos y reglamentarios.</p>	<p>In early April, regulatory agency stakeholders, researchers, patient group representatives, members of the biopharmaceutical industry, and health professionals gathered for the second meeting and official launch of the International Rare Disease Research Consortium (IRDiRC). In this meeting different goals were established: a commitment to the development of 200 new rare disease treatments by the year 2020 and the development of diagnostics for all rare disorders.</p> <p>Related challenges identified include the need to establish and provide access to harmonised data and samples, perform the molecular and clinical characterisation of rare diseases, boost translational, preclinical and clinical research, and streamline ethical and regulatory procedures.</p>
Opinião da APCDG-DMR: <p>Consideramos, que esta iniciativa irá certamente decifrar muitas doenças e aumentará o diagnóstico de outras tantas patologias. Outro ponto importante, é aumentar o interesse por parte das farmacêuticas para desenvolver tratamentos para determinadas doenças raras cuja base genética é hoje em dia conhecida: O Síndrome CDG por exemplo!</p> <p>A APCDG-DMR gostaria de dar a conhecer as doenças por nós representadas junto destas empresas, para que desta forma possamos contemplar um possível tratamento ou melhoria de determinadas condições dos nossos pacientes.</p>	OPINIÓN DE LA APCDG-DMR <p>Creemos que esta iniciativa descifrará muchas enfermedades y aumentará el diagnóstico de muchas otras patologías. Otro punto importante es aumentar el interés por parte de las compañías farmacéuticas para el desarrollo de tratamientos para ciertas enfermedades raras cuya base genética, hoy en día ya se conoce muy bien: por ejemplo, el Síndrome CDG.</p> <p>Para la APCDG-DMR es relevante dar a conocer las enfermedades que representamos junto de éstas empresas, para que podamos contemplar un posible tratamiento o mejora de las condiciones médicas de nuestros pacientes.</p>	APCDG-DMR Opinion: <p>We consider that this initiative will decipher many diseases and increase the diagnosis of many other pathologies.</p> <p>Another important issue is to increase the pharmaceutical interest to develop treatments for certain rare diseases whose genetic basis is, nowadays, already well known: the CDG Syndrome for example!</p> <p>The APCDG-DMR would like to present to the pharmaceutical companies, the different pathologies that we represent, in order to “envisager” a possible treatment or improvement of certain medical conditions of our patients.</p>
Informação/Información/Information: http://www.eucerd.eu/		

Para ser sócio da APCDG-DMR, descarregue a ficha de sócio que está na nossa página Web (<http://sindromecdg.orgfree.com/>) e envie a sindromecdg@gmail.com

Para se sócio de la APCDG-DMR, descarregue la ficha de sócio que está en nuestra página Web (<http://sindromecdg.orgfree.com/>) y envíarla a sindromecdg@gmail.com

To be our member, you have to fill our proposal (<http://sindromecdg.orgfree.com/>) and send it to: sindromecdg@gmail.com

APCDG-DMR FOI SELECIONADA PARA PARTICIPAR NO EUROMEETING DIA (DRUG INFORMATION ASSOCIATION)

APCDG-DMR FUE SELECIONADA PARA PARTICIPAR EN EL "23º DIA EUROMEETING ANUAL"

APCDG-DMR WAS SELECTED TO ATTEND THE DIA's 23rd ANNUAL EUROMEETING

Incentivamos os nossos sócios a participar no próximo Euromeeting DIA em Copenhagen. AS BOLSAS PAGAM A VIAGEM E A ESTADIA DOS REPRESENTANTES DE PACIENTES. Caso esteja interessado em participar como representante de pacientes, envie um e-mail a: sindromecdg@gmail.com

Incentivamos nuestros socios a que participen en el próximo Euromeeting DIA en Copenhagen. LAS BECAS PAGAN EL VIAJE Y EL ALOJAMIENTO A LOS REPRESENTANTES DE PACIENTES. Si está interesado en participar como representante de pacientes, envíe un e-mail a: sindromecdg@gmail.com

We motivate our members to participate in the next Euromeeting DIA. The fellowships cover the hotel and the flight ticket. If you are interested to participate as patient representative, please send us an e-mail: sindromecdg@gmail.com

Dois representantes de pacientes Síndrome CDG ganham bolsa para participar no "Eurordis Membership Meeting" 2011 em Amsterdão!

Dos representantes de pacientes Síndrome CDG ganan una beca para participar en el "Eurordis Membership Meeting" 2011 en Amsterdam!

Two CDG Syndrome patient representatives win a full fellowship to attend the EURORDIS Membership Meeting 2011 in Amsterdam!



O **Membership Meeting 2011**, terá lugar nos dias 13 e 14 de maio de 2011. A finalidade e os objetivos deste meeting são: oferecer oportunidades de networking para os pacientes e organizações de pacientes, capacitação em forma de oficinas interativas e capacitação para os pacientes e organizações de pacientes como um resultado directo das sessões de capacitação.

El **Membership Meeting 2011**, se llevará a cabo el 13 y 14 de mayo de 2011. La finalidad y los objetivos este meeting es: proporcionar oportunidades de networking para los pacientes y las organizaciones de pacientes, la creación de capacidad en forma de talleres interactivos y el empoderamiento de los pacientes y las organizaciones de pacientes como resultado directo de las sesiones de creación de capacidad.

The **Membership Meeting 2011**, will take place on **13 and 14 May, 2011**. The purpose and objectives of the Membership Meeting are to provide networking opportunities to patients and patient organisations, capacity building in the form of interactive workshops and empowerment to patients and patient organisations as a direct result of the capacity-building sessions.

Para ser sócio da APCDG-DMR, descarregue a ficha de sócio que está na nossa página Web (<http://sindromecdg.orgfree.com/>) e envie a sindromecdg@gmail.com

Para se sócio de la APCDG-DMR, descarregue la ficha de sócio que está en nuestra página Web (<http://sindromecdg.orgfree.com/>) y envíarla a sindromecdg@gmail.com

To be our member, you have to fill our proposal (<http://sindromecdg.orgfree.com/>) and send it to: sindromecdg@gmail.com

A APCDG-DMR foi convidada para participar no curso sobre a Avaliação Tecnológica da Saúde que terá lugar na “London School of Economics”

La APCDG-DMR fue invitada para participar en el curso sobre la Evaluación Tecnológica para la Salud en la “London School of Economics”

APCDG-DMR invited to attend one of the Health Technology Assessment (HTA) programmes to be held at the London School of Economics

A Avaliação Tecnológica da Saúde (**Health technology assessment-HTA**) desempenha um papel essencial nos cuidados de saúde moderna, apoiando a toma de decisões eficazes relacionadas com a política e prática da saúde. A missão da Avaliação tecnológica da Saúde é apoiar o trabalho desta comunidade promovendo a introdução de inovações eficazes e a utilização eficaz dos recursos da saúde.

La Evaluación de Tecnología para la Salud (**Health technology assessment-HTA**) desempeña un papel esencial en la atención sanitaria moderna, ayudando en la toma de decisiones efectivas relacionadas con la política y la práctica de la salud. La misión de la Evaluación de Tecnología para la Salud es apoyar el trabajo de esta comunidad mediante la promoción de la introducción de innovaciones efectivas y el uso eficaz de los recursos sanitarios.

Health technology assessment (HTA) plays an essential role in modern health care by supporting effective decision making in health care policy and practice. HTAI's mission is to support their work in promoting the introduction of effective innovations and effective use of resources in health care.

Ultimate Aim of HTA

- Potentiate the capacity of a health system to reach its goals



Agradecemos o privilégio de termos sido convidados pessoalmente pelas organizações European Brain Council e European Federation of Neurological Associations), e o apoio recebido e que permite garantir a nossa participação!

We appreciate the privilege of being personally invited by the European Brain Council and the European Federation of Neurological Associations, and the support received that makes possible our attendance to this course!

APCDG-DMR seleccionada para participar na Escola de Verão dirigida a Defensores do Paciente (em Barcelona)

APCDG-DMR seleccionada para participar en la escuela de Verano dirigida a defensores de los Pacientes (en Barcelona)

APCDG-DMR selected to participate at the Summer School for Patient Advocates in Clinical Trials and Drug Development (in Barcelona)

A Escola de Verão da Eurordis dirigida a Defensores do Paciente e cujos temas serão: Ensaio Clínicos e o Desenvolvimento de Medicamentos

Um programa de capacitação para os representantes dos doentes com doenças raras envolvidos a nível europeu no desenvolvimento, aprovação, informação e acesso aos medicamentos órfãos, medicamentos pediátricos e terapias avançadas!

La Escuela de Verano de Eurordis dirigida a Defensores de pacientes y cuyos temas serán: Ensayos Clínicos y el Desarrollo de Medicamentos

Un programa de capacitación para representantes de los pacientes con enfermedades raras a nivel europeo que participan en la elaboración, aprobación, información y acceso a los medicamentos huérfanos, los medicamentos pediátricos y las terapias avanzadas

EURORDIS Summer School for Patient Advocates in Clinical Trials and Drug Development:

A capacity building programme for rare disease patient representatives involved at the European level in the development, approval, information and access to orphan drugs, paediatric drugs and advanced therapies



EURORDIS
Rare Diseases Europe

<http://www.eurordis.org/content/eurordis-summer-school-patient-advocates-2011>

JORNADAS “INVESTIGAR É AVANÇAR”

Dia 23 de Fevereiro de 2011,
Madrid

SANDRA PINTO
(SÓCIA DA APCDG-DMR),
participou como representante
de pacientes Síndrome CDG.

JORNADAS “INVESTIGAR ES AVANZAR”

Dia 23 de Febrero de 2011,
Madrid

SANDRA PINTO
(SOCIA DE LA APCDG-DMR),
participó como representante de
pacientes Síndrome CDG.

SYMPOSIUM “RESEARCH IS MOVE FORWARD”

23 of February 2011, Madrid

SANDRA PINTO
(APCDG-DMR member)
attended as CDG Syndrome
patient representative.

Sr D. Joaquín Arenas. Subdirector General de Evaluacion y Fomento de la Investigación del Instituto Carlos III.

As doenças raras são uma prioridade no Instituto Carlos III. Referiu que existem 28 milhões de afectados na UE e que o principal problema das doenças raras é o facto de serem muito heterogéneas. Sublinhou que apesar da crise, continuam a financiar projectos de investigação nesta área.

Desde 2008, o Instituto Carlos III financiou 38 projectos, num total de quase 15 milhões de euros.

La translación de la actividad científica en Enfermedades raras del CIBERER

Dr Francesc Palau. Director Cientifico de CIBERER.

Sucinta descrição do funcionamento de CIBERER: 60 grupos de investigação, 700 investigadores, 29 instituições consorciadas, 7 programas de investigação.

7 programas de investigação:

- Medicina Genética
- Medicina Metabólica Hereditária
- Medicina Mitocondrial
- Medicina Pediátrica e do desenvolvimento
- Patologia Neurosensorial
- Medicina Endócrina
- Cancro Hereditário

Missão Ciberer- Investigar sobre as doenças raras

Ferramentas para a prática clínica:

- Problemática da passagem de adolescente a adulto nas DR
- Coordenação entre hospitais pediátricos e entre medicina interna.
- Desenvolvimento aplicado ao conhecimento através da geração de novos produtos, medicamentos órfãos

Existe uma subscrição gratuita do boletim CIBERER, enviando um email a boletin@ciberer.es.

Orphanet: o portal de informação de referência nas doenças raras e nos medicamentos órfãos.

Alba Sierto, documentalista científica de Ciberer-Orphanet

A orphanet é um portal de informação em DR e medicamentos órfãos. Nele existe:

- um inventario de DR e MO,
- uma classificação de Doenças,
- directório de associações de pacientes. Existe também um apoio às actividades das associações, com o fim de evitar isolamento.

O portal está em várias línguas, entre elas em português.

Em cada país existe uma equipa de coordenação. Contam-se uma média de 10 000 visitas diárias entre 200 países, entre médicos, investigadores e pacientes e familiares.

Contém uma base de dados muito completa constituída por exemplo por:

- 7842 doenças e 2233 genes associados;
- 2667 resumos de doenças;
- 537 artigos;
- guias de emergências;
- Base de dados inter-relacionadas
- etc...
- Fichas identificativas de cada doença com descrição, artigos, recursos médicos, estado da investigação, etc...

Existe também um boletim gratuito online que se pode conseguir através de www.orphanet.es

Grupo multidisciplinar de seguimento de pacientes adultos com doenças metabólicas

Dr Rafael Artuch, Chefe de Grupo e Investigador CIBERER do Hospital S.Joan de Deu, Barcelona.

Mei Garcia, Presidenta da Associació Catalana de Transtorns Metabolics Hereditaris(PKU-ATM), Barcelona.

No Hospital Pediátrico S. Juan de Deu de Barcelona existe um laboratório dedicado ao diagnóstico e acompanhamento de pacientes com doenças metabólicas congénitas. Existe uma parte de investigação e outra de apoio às famílias.

Os Erros Congénitos do Metabolismo são doenças causadas por uma alteração genética que afecta a uma proteína que intervêm nalgum processo metabólico, normalmente devido a uma doença rara. **Esta unidade segue a 460 pacientes.**

Há numerosos problemas em causa com os pacientes adultos:

- Pediатras que atendem a pacientes de 47 anos;
- Desconhecimento da patologia em adulto;
- Falta de meios e infra-estrutura;
- Em situações de emergência os pacientes não podem ser assistidos devido à inexistência de camas de adulto, pelo que , são transferidos a outros hospitais donde nada sabem sobre estas patologias;

Motivos para a criação da nova unidade de adultos:

- Desconhecimento de adultos relacionados com E.C.M.;
- Processo de envelhecimento;
- Tratamento dietético e farmacológico;
- Diagnostico de Erros do Metabolismo de debute na idade adulta;
- Este sistema já se criou noutros hospitais europeus;

Vantagens na criação da Unidade de Adultos:

- Colaboração com o Hospital Clínico de Barcelona;
- Amplia experiencia nas patologias em adultos;
- Unidade consolidada dentro da CIBERER;
- Rede de especialistas;
- etc...;

Problemas em causa:

- Criação de uma equipa multidisciplinar;
- Falta de infra-estrutura;
- Coordenação. Pessoa de referência;
- Desconhecimento dos pacientes;
- Dietética, nutrição, farmácia, urgência: Incremento de gastos;

Objectivos globais:

- Protocolo de actuação;
- Transferir os pacientes a esta unidade em 2 anos;

Actividade futura 2011:

- Criação de um grupo disciplinar da qual implica: A elaboração de uma guia de seguimento, e, a formação de um médico que será a pessoa de referencia.

Agradecemos à Sandra Pinto, mãe dedicada e dinâmica, o resumo que elaborou para a Newsletter da APCDG-DMR.

APCDG-DMR participou no Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo (Hospital Pediátrico de Coimbra)

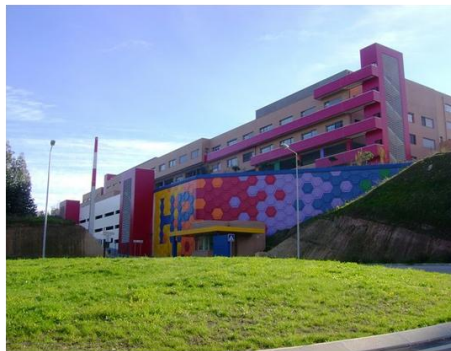
O VIII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo, foi uma excelente oportunidade para dar a conhecer a APCDG-DMR junto de vários especialistas que conhecem de perto o Síndrome CDG, como a Dra Luísa Diogo, Dra Paula Garcia (ambas pediatras, Unidade de Doenças Metabólicas do HP), e a Dra Fabiana Ramos (geneticista, Serviço de Genética do HP).

APCDG-DMR participou en el Curso Básico de Enfermedades Hereditarias del Metabolismo (Hospital Pediátrico de Coimbra)

El VIII Curso Básico Enfermedades hereditarias del metabolismo, fue una excelente oportunidad para dar a conocer la APCDG-DMR junto de varios expertos que conocen de cerca el síndrome CDG como por ejemplo, la Dra. Luisa Diogo y la Dra. Paula Garcia (pediatras, Unidad de Enfermedades Metabólicas de HP) y la Dra Fabiana Ramos (geneticista, Servicio de Genética do HP).

APCDG-DMR participated in the Basic Course of Hereditary Metabolic Diseases (Hospital Pediátrico de Coimbra)

The VIII Basic Course of Inherited Metabolic Diseases, was an excellent opportunity to raise awareness related to the APCDG-DMR organization. We presented the organization to medical doctors that have a close contact with CDG Syndrome: Dr. Luisa Diogo, and Dr. Pablo Garcia (pediatricians, Metabolic Diseases Unit HP) and Dr Fabiana Ramos (geneticist, Genetic Service at HP).



○ VIII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo decorreu na Casa Acreditar do Novo Hospital Pediátrico de Coimbra.

A APCDG-DMR pôde estar presente, graças ao apoio recebido por parte dos organizadores deste evento! OBRIGADO!

PARA LER/ PARA LEER/ TO READ

ARTIGO INTERESSANTE NA PÁGINA WEB DA GUIA METABÓLICA SOBRE OPÇÕES TERAPÊUTICAS	ARTÍCULO INTERESSANTE EN LA PÁGINA WEB DE LA GUÍA METABÓLICA SOBRE OPCIONES TERAPÈUTICAS	INTERESTING ARTICLE ABOUT THE THERAPEUTIC OPTIONS IN THE METABOLIC GUIDE WEBPAGE
--	--	--

Dras. Mercedes Serrano y Maria Antònia Vilaseca
 Unidad de Enfermedades Metabólicas
 Hospital Sant Joan de Déu

<http://www.guiametabolica.org/>

Con este capítulo comenzamos una serie de documentos orientados a explicar de forma sencilla el mecanismo de acción de las opciones terapéuticas más recientes, en algunos casos, tratamientos prometedores para ciertos errores congénitos de [metabolismo](#). En concreto hablaremos de [chaperonas](#) farmacológicas, tratamiento enzimático sustitutivo, [inhibidores de sustrato](#), terapia génica y trasplante.

Opciones terapéuticas



ACTIVIDADES ORGANIZADAS PELA APCDG-DMR/ACTIVITIES ORGANIZED BY APCDG-DMR

**MESA REDONDA
HISPANOLUSAS, BADAJOZ,
1 DE OUTUBRO 2011**

**MESA REDONDA
HISPANOLUSAS, BADAJOZ,
1 DE OCTUBRE DEL 2011**

**ROUND TABLE
LUSO-HISPANIC,
BADAJOZ, 1 OF OCTOBER, 2011**

A APCDG-DMR, em conjunto com Federação Espanhola de Doenças Raras de Extremadura, está neste momento a organizar uma mesa redonda sobre as Doenças Raras em Badajoz. Já temos alguns nomes confirmados:

- Dr. Yerko Ivánovic (Médico especialista em Medicina Física y Rehabilitación).
- Dr. Joaquín Rodríguez-León: (Investigador no departamento de anatomía e embriología humana da Faculdade de Medicina de Badajoz)
- Estrella Mayoral Rivero: (Coordinadora Servicio Información y Orientación, FEDER)
- Vanessa Ferreira (Presidente da Associação Portuguesa Síndrome CDG e outras Doenças Metabólicas Raras)

La APCDG-DMR, en conjunto con la Federación Española de Enfermedades Raras de Extremadura, prepara una Mesa Redonda sobre las Enfermedades Minoritarias en Badajoz. Ya tenemos algunos nombres confirmados:

- Dr. Yerko Ivánovic: Médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación.
- Dr. Joaquín Rodríguez-León: (investigador en el departamento de anatomía y embriología humana de la facultad de Medicina de Badajoz)
- Estrella Mayoral Rivero: (Coordinator for the Orientation and Informatin Service, Feder)
- Vanessa Ferreira (Presidenta de la Associação Portuguesa Síndrome CDG e outras Doenças Metabólicas Raras)

The APCDG-DMR, in collaboration with the Spanish Federation for Rare Diseases of Extremadura, is organizing a Round table about Rare Diseases in Badajoz.

Confirmed speakers:

- Dr. Yerko Ivánovic: Medica doctor in physical Medicine and and Rehabilitation.
- Dr. Joaquín Rodríguez-León: (researcher at the department of anatomy and human embryology in the medical school, Badajoz)
- Estrella Mayoral Rivero: (Coordinadora Servicio Información y Orientación FEDER)
- Vanessa Ferreira (President for the Portuguese Association for CDG Syndrome and other Rare Metabolic Diseases)

BADAJOZ , ESPANHA

1 DE OUTUBRO

**RESERVE ESTE DIA PARA PARTICIPAR NA
MESA REDONDA**

TEMA: Doenças Raras

Informação: sindromecdg@gmail.com



Organizadores:



Para ser sócio da APCDG-DMR, descarregue a ficha de sócio que está na nossa página Web (<http://sindromecdg.orgfree.com/>) e envie a sindromecdg@gmail.com

Para se sócio de la APCDG-DMR, descarregue la ficha de sócio que está en nuestra página Web (<http://sindromecdg.orgfree.com/>) y enviarla a sindromecdg@gmail.com

To be our member, you have to fill our proposal (<http://sindromecdg.orgfree.com/>) and send it to: sindromecdg@gmail.com

Encontro Luso-Ibérico Síndrome CDG
Encuentro Luso-Ibérico Síndrome CDG
Luso- Hispanic CDG Syndrome Meeting

Um encontro dirigido às famílias, investigadores e médicos do Síndrome CDG.
Un encuentro dirigido a las familias, investigadores y médicos del Síndrome CDG.
A CDG Syndrome scientific and medical Symposium targeted to
Families, Researchers and Medical Doctors

Barcelona-Outubro 21-23, 2011
Barcelona-October 21-23, 2011
Barcelona-October 21-23, 2011



Especialistas de diferentes áreas já confirmaram a sua presença!
Especialistas de diferentes areas ya confirmaron su presencia!
Experts from different areas already confirmed their attendance!
Dr Jaeken, Dr Artuch, Dr Briones, Dr Vilaseca, Dr Dueñas, Dr Giròs, Dr Pérez, ...

Por favor, ajude-nos a divulgar este encontro junto das famílias e especialistas do Síndrome CDG!
Por favor, ayúdenos a divulgar este encuentro junto de las familias y especialistas del Síndrome CDG!
Please, we kindly request you to help us to inform the families and CDG Syndrome experts about this meeting!

Encontro Luso-Ibérico Síndrome CDG
Encuentro Luso-Ibérico Síndrome CDG
Luso- Hispanic CDG Syndrome Meeting

DIA 1
DAY 1
21-10-2011
Welcome dinner

DIA 2: Vários temas serão tratados, por exemplo:
DIA 2: Varios temas serán tratados, por ejemplo:
DAY 2: Different subjects will be treated ,such as:
22-10-2011

- ❖ Manifestações clínicas do CDG
- ❖ Las manifestaciones clínicas del CDG
- ❖ The CDG clinical manifestations
- ❖ Diagnóstico genético e molecular
- ❖ Genetic and molecular diagnosis

- ❖ Como impedir determinadas complicações secundárias?
- ❖ Cómo impedir determinadas complicaciones secundarias?
- ❖ How to prevent secondary complications?

- ❖ Escoliose? Stroke-like? Factores de coagulação? Retinite pigmentada?
- ❖ Escoliosis?stroke-like? Factores de coagulación? Retinitis pigmentaria?
- ❖ Scoliosis? Stroke-like? Coagulation factors? Retinitis pigmentosa?

DIA 3
DAY 3
23-10-2011
ASSEMBLEIA GERAL DA AESCDG
ASAMBLEA GENERAL DE LA AESCDG
AESCDG GENERAL ASSEMBLY

Mais informação E CONFIRMAÇÃO DE PRESENÇA / Más información Y CONFIRMACIÓN DE ASISTENCIA /
More information AND TO CONFIRM YOUR ATTENDANCE

Vanessa Ferreira: sindromecdg@gmail.com

Benvolguts/des,

Ens adreçem a vosaltres per tal de convidar-vos a participar a la nova **Àrea de formació de l'Espai d'Associacions de l'Hospital Sant Joan de Déu**

Aquesta iniciativa consisteix en una sèrie de **sessions de formació** en les que compartirem coneixements i podrem establir un diàleg entre les diferents entitats participants i els professionals que ens visitaran.

La nostra relació amb les associacions de pacients ens ha permès conèixer les principals dificultats i oportunitats amb què us trobeu les entitats i per aquest motiu us oferim aquesta formació orientada a ajudar-vos a agilitzar i millorar els vostres recursos, millorant així la gestió de l'entitat i dels seus projectes.

Comencem aquest nou camí amb una sessió de **Captació de fons en temps de crisi per a les entitats sense afany de lucre** que es durà a terme el dimecres **25 de maig**, a les **18:00** hores a l'Edifici Docent Sant Joan de Déu (Sala Nexus, 3a planta).

Comptarem amb la presència de **Montse de Paz, Directora de la Fundació Arsis**, Assessora i professora experta en captació de fons, comunicació i direcció de projectes, lideratge i voluntariat.

Amb ella cercarem algunes respostes a:

- Com podem assegurar finançament per a les nostres activitats avui dia?
- Com buscar fons de manera efectiva en les petites i mitjanes entitats?
- Disposeu d'un pla estratègic per captar fons?
- Com augmentar els fons propis?

a més d'altres aspectes que de ben segur sorgiran en el decurs de la sessió.

Esperem que aquesta nova iniciativa us sigui d'utilitat i us animeu a participar-hi.

La sessió és gratuïta però cal inscripció prèvia al correu anabosque@hsjdbcn.org
Les places són limitades.

Hospital Sant Joan de Déu - Espai d'Associacions • Pg. Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues • Tel. 93 600 62 08

www.hsjdbcn.org

Seminario sobre la investigación en tiempos de crisis

El martes 3 de mayo a las 9h comenzará este seminario organizado por la Fundación Josep Laporte y la UAB, en la UAB Casa convalescència. La jornada contará con las intervenciones de la Rectora de la UAB, Ana Ripoll; y del Consejero de Economía, Andreu Mas-Colell.

Con los objetivos de dar a conocer la estructura y los planes estratégicos de la investigación en los Estados Unidos, la Unión Europea, y en España; de dar a conocer experiencias relevantes de investigación cooperativa en nuestro país; y de identificar oportunidades de financiación de la investigación en tiempos de recesión económica; la Fundación Josep Laporte y la UAB han organizado el seminario "Investigar en tiempos de crisis".

Este acto, que tendrá lugar de 9 a 17'30h, está compuesto por diversas conferencias, charlas y debates. Entre los participantes de la jornada, destacan las intervenciones de la Rectora de la UAB, Ana Ripoll, en la inauguración del seminario y la presentación del programa; y la intervención del Consejero de Economía y Conocimiento de la Generalitat de Catalunya, Andreu Mas-Colell, en el acto de clausura.

“El paciente y su papel protagonista en la investigación en ensayos clínicos”

Estimados amigos,

Hoy por hoy el ensayo clínico es la herramienta más potente y rigurosa para la generación de datos que acaban siendo recomendaciones para la práctica clínica diaria, y que en última instancia se traduce en mejoras en la salud y calidad de vida del paciente. Siendo el paciente el centro principal alrededor del cual –y para el cual- se desarrolla toda la investigación clínica, es imprescindible que éste forme parte activa del desarrollo de un ensayo clínico en todas las etapas.

La Plataforma española de ensayos clínicos (CAIBER) tiene entre sus objetivos principales favorecer que los pacientes pasen a ser sujetos activos de la investigación en ensayos clínicos: las presentes y futuras mejoras en la salud pasan por la colaboración entre el investigador que quiere dar respuesta a una pregunta importante de salud y el paciente.

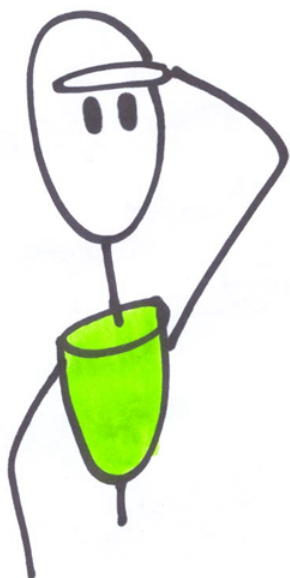
Por este motivo, nos gustaría invitaros a la jornada “**El paciente y su papel protagonista en la investigación en ensayos clínicos**” con el fin de presentaros esta iniciativa del Ministerio de Ciencia e Innovación y que todos los agentes relacionados en la realización en ensayos clínicos, donde el paciente y la sociedad en general debe tener un papel principal, podamos hablar para mejorar su práctica.

La jornada tendrá lugar el próximo **miércoles 4 de mayo** en la salón de actos Ernest Lluch del **Instituto de Salud Carlos III** (calle Monforte de Lemos, 3, Madrid)

Todos somos pacientes potenciales que nos podemos beneficiar de los ensayos clínicos actuales, por lo que la participación en esta investigación es necesaria para que estos beneficios lleguen cuanto antes. Por este motivo, esperamos contar con vuestra importante presencia y vos pediríamos que distribuyerais esta información entre vuestros socios.

Se ruega confirmación: 91 822 24 66 o ucca@caiber.net

Encontro Luso-Ibérico Síndrome CDG Encuentro Luso-Ibérico Síndrome CDG Luso- Hispanic CDG Syndrome Meeting



Barcelona-Outubro 21-23, 2011
Barcelona-October 21-23, 2011
Barcelona-October 21-23, 2011

RESERVE ESTAS DATAS!
RESERVE ESTAS FECHAS!
SAVE THE DATE!