

***Primera Conferencia Mundial para Familias y
Profesionales sobre Defectos Congénitos de la
Glicosilación (CDG):
“una emergente historia de árboles de azúcar”***



31 Agosto 2013: Encuentro informal familias

CDG

1 y 2 de Septiembre 2013:

Simposio Satélite

Centro Cívico la Sedeta,

Barcelona, España

Índice

MENSAJE DE BIENVENIDA	5
1. ORGANISATION	6
2. INTRODUCTION	6
3. INFORMACIÓN GENERAL.....	7
4. FECHAS IMPORTANTES	9
5. DIAS DE REUNIONES IMPORTANTES	10
5.1 PRIMER ENCUENTRO MUNDIAL DE FAMILIAS CDG	10
5.2. SIMPOSIO SATÉLITE	10
6. PREPARACIÓN PARA EL ENCUENTRO.....	11
7. INSTRUCCIONES PARA LAS PRESENTACIÓN ORALES EN EL SIMPOSIO SATÉLITE.....	12
7.1 INFORMACIÓN PARA MÉDICOS E INVESTIGADORES	12
7.2. PRESIDENTES DE MESA	12
7.3. PONENCIAS DE PONENTES INSPIRACIONALES	12
8. PROGRAMA ENFOCADO A NIÑOS Y ADULTOS	13
8.1 SERVICIO DE VOLUNTARIADO GESTIONADO POR ORANGE.....	13
8.2 Actividades	14
9. EVENTOS SOCIALES	15
9.1. "Cena de Gala del Primer Congreso Mundial CDG"	15
9.2. "Premios Gala CDG: Esperanza y sueños"	16
10. PONENTES - BIOGRAFÍAS (POR ORDEN DE APARICIÓN EN AGENDA)	18
10.1 Sesión Plenaria	18
Tema 1: Conocimiento puntero sobre CDG a nivel mundial.....	18
Mesa redonda I: CDG en América Latina y Países Ibéricos	18
Mesa Redonda II: CDG a nivel Mundial.....	20
Sesiones en destaque	23
Mesa redonda III: Ponentes que inspiran 1	23
Mesa redonda IV: Ponentes que inspiran 2	25
Proyectos en destaque: Potenciar la colaboración entre familias y profesionales	27
Tema 2: Ideas sobre los cuidados clínicos dirigidos a los Defectos Congénitos de la Glicosilación.....	28
Tema 3: Diagnóstico genético y bioquímico CDG	29
Tema 4: Opciones terapéuticas en general.....	32
Tema 5: Modelos animais	34
11. SIMPOSIO SATÉLITE - LUGAR DEL EVENTO	35
12. INFORMACION GENERAL, CONSULTAS PUBLICAS Y DE PRENSA.....	36
13. CANALES DE COMUNICACIÓN E INFORMACION.....	36

14.	INFORMACIÓN ADICIONAL.....	37
14.1.	Recomendaciones si viaja con niños y adultos	37
14.2.	Transporte del/al Aeropuerto de Barcelona.....	37
14.3.	Alojamiento.....	38
14.4.	Qué hacer después de la conferencia.....	38
15.	FOTÓGRAFA OFICIAL: MARISA DE ANDRÉS.....	39
16.	Grabación del evento	40

Esta conferencia está dedicada a todas las familias CDG que cada día comparten la pasión que sólo padres dedicados o familiares pueden tener para enfrentarse a los retos que supone una enfermedad con varias necesidades médicas específicas.

El amor familiar, la tenacidad y la fuerza nos ayudan a creer en el poder de los sueños.

¡GRACIAS!



MENSAJE DE BIENVENIDA

Es con alegría que anunciamos que la “**Primera Conferencia Mundial para Familias y Profesionales sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación: una emergente historia de árboles de azúcar**”... ¡está en marcha!

Puedes ver nuestra fantástica lista de ponentes y eventos en el siguiente enlace:

<http://www.iciem2013.com/index.php/programme/official-satellite-symposia>

Queridas familias, profesionales, colegas y amigos:

Es un grato placer invitaros al Simposio Satélite de la “**Primera Conferencia Mundial para Familias y Profesionales sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación: una emergente historia de árboles de azúcar**” que tendrá lugar en la bella ciudad de Barcelona el 1 y 2 de Septiembre del 2013.

Esta conferencia tiene lugar en un año especial: La Ministra de Salud, Servicios Sociales e Igualdad del Gobierno de España, Ana Mato, ha declarado el 2013 como el *Año Español de las Enfermedades poco Frecuentes*.

Este Simposio Satélite ofrece un programa que pretende destacar informaciones en las áreas clínicas y de investigación relevantes de forma a contribuir hacia el objetivo de conseguir mejores cuidados y avances en la calidad de vida de las personas afectadas por CDG y otras enfermedades poco frecuentes relacionadas.

Desde el comité científico-médico y familiar que organiza este evento, os damos la bienvenida y estamos seguros de que esta “primera Conferencia Mundial CDG” evento única e inolvidable.

Nos gustaría expresar nuestra gratitud a todos los expertos, profesionales y familias por su inestimable contribución y en particular a los miembros de los comités por su ayuda y apoyo. De la misma manera nos gustaría también expresar nuestra gratitud a los ponentes, y también a los presidentes de mesa por su entrega y esfuerzo en la selección de sesiones.

Todos juntos, padres y familias CDG unidos a los profesionales y facultativos podemos marcar la diferencia. El objetivo más importante de este Simposio Satélite es crear unos sólidos cimientos que faciliten la investigación y desarrollo, y de ésta forma pretendemos alcanzar la investigación se haga de forma conjunta. Será un sueño hecho realidad!

¡Nos despedimos, deseando veros a todos en Barcelona!

En nombre del comité organizador,

Vanessa Ferreira (hermana de paciente CDG) y Rosalía Félix (madre de paciente CDG).



1. ORGANISATION

La conferencia se organiza, de manera conjunta, por el Comité Familiar y el Comité Científico y Médico. El Comité Familiar gestiona la difusión de información a nivel mundial, y también ayuda a familias organizando eventos que resulten en la recaudación de fondos para garantizar la asistencia de dichas familias al evento.

El Comité Médico está formado por 14 prestigiosos expertos en CDG. El Comité Familiar, gestionado por la Asociación Portuguesa CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras Relacionadas (APCDG-DMR) ha nombrado delegados para la gestión a nivel nacional, y equipos de apoyo representativos de familias de todo el mundo.

La lista de organizadores que están involucrados en la gestión de este evento está disponible en:

<http://www.iciem2013.com/index.php/programme/official-satellite-symposia>

2. INTRODUCTION

En una coalición única, investigadores y facultativos se encontrarán con pacientes y familiares CDG de todo el mundo en el primer Simposio Satélite denominado **“Primera Conferencia Mundial para Familias y Profesionales sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación: una emergente historia de árboles de azúcar”**, que tendrá lugar el 1 y 2 de septiembre de 2013 en Barcelona (España) y que es parte del programa de ICIEM.

Este evento está coordinado y organizado por la Asociación Portuguesa CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras Relacionadas (APCDG-DMR).

El borrador de la agenda es prometedor e incluye expertos con los últimos conocimientos médicos y científicos sobre este campo, que junto con familiares y pacientes se encontrarán en una combinación de presentaciones y reuniones. Por primera vez, varios pacientes CDG y padres realizarán ponencias. Tanto las familias como los profesionales médicos trabajarán en equipo en esta conferencia única, diseñada a educar y empoderar a las familias CDG. Su objetivo es crear valiosas relaciones entre expertos y familias CDG a nivel mundial. Una lista completa de familias, miembros de comité Científico Médico y un borrador de la agenda están disponibles en la página web de ICIEM (<http://www.iciem2013.com/index.php/programme/official-satellite-symposia>).

Todas las familias y pacientes afectados por CDG, y también los facultativos relacionados con las enfermedades metabólicas están invitados a atender esta conferencia. El aprendizaje sobre estudios y logros de investigadores y médicos generan beneficios a nivel general, e impulsan una sinergia comunicativa que podrá ayudar a clarificar aspectos clave y también puede potenciar el estudio conjunto.



3. INFORMACIÓN GENERAL

Inscripción

Los formularios para el registro están disponibles en:

<http://www.iciem2013.com/index.php/programme/official-satellite-symposia>

Términos y Condiciones (la siguiente información es de gran importancia):

A. Proceso de inscripción y forma de pago:

1. La cuota de registro es una donación que se realiza para ayudar con los gastos derivados de la gestión de la conferencia, la organización, la logística del evento y también el programa social creado para los niños y adultos. Además, la cuota de inscripción incluye participación en la conferencia, material de información y las sesiones que permiten generar una red de contactos.
2. **La confirmación de inscripción a la conferencia no tendrá efecto hasta que el formulario completo junto con muestra de pago han sido recibidos y procesados por la Oficina de Registro (cdgawareness@gmail.com)**. Nos reservamos el derecho de renunciar admisión si el pago no ha sido recibido dentro del plazo señalado.
3. Las personas registradas deberán recibir la información de la oficina de registro (se recomienda comprobar los filtros de “correo no deseado” para permitir la recepción de correos de dicha oficina (cdgawareness@gmail.com) y del coordinador de la conferencia).
4. La fecha límite para el registro es el 1 de julio del 2013.
5. Ni el **alojamiento**, ni los gastos de viajar o los relacionados con las comidas están incluidos en la cuota de inscripción de la conferencia. Los asistentes organizarán sus propios planes de alojamiento. Las comidas acordadas con los organizadores serán abonadas el 1 de septiembre del 2013 en la mesa de recepción y registro (de 9 a 9.45 de la mañana).
6. **La capacidad está limitada a 300 asistentes. Las inscripciones serán gestionadas por estricto orden de solicitud.**

B. Política de Cancelación

La cancelación de inscripciones en la conferencia podrá llevarse a cabo solo por escrito (correo electrónico) y con una antelación de al menos siete (7) semanas antes del comienzo de la conferencia. No se hará reembolso de aquellas anulaciones recibidas dentro de esas siete semanas anteriores al comienzo de la conferencia.

C. Seguro Personal

APCDG-DMR no se hará responsable de los servicios de salud, dentales o uso de ambulancias realizados durante el Simposio Satélite “Primera Conferencia Mundial para Familias y Profesionales sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación: una emergente historia de árboles de azúcar”. La APCDG-DMR recomienda encarecidamente a todos los participantes que dispongan de seguro médico y de viaje, y que dicho seguro incluya cancelaciones de vuelos debido a huelgas u otros motivos similares. La APCDG-DMR y sus miembros no aceptarán responsabilidad alguna relacionada con situaciones derivadas.

D. Privacidad Al inscribirse a la conferencia, los asistentes consienten que sus datos sean añadidos a una lista de participantes. Toda esta información será tratada de forma confidencial. La Asociación Portuguesa de CDG y otras Enfermedades Raras puede hacer uso de estos datos para informar a participantes, vía correo electrónico, de noticias sobre esta o futuras conferencias.

Queda bajo la responsabilidad de los participantes informar debidamente si **no** desean incluir sus datos postales en la lista de participantes a la conferencia o en la lista de distribución de APCDG-DMR de futuros eventos.

E. Derechos de autor

Todos los derechos intelectuales de los materiales producidos y distribuidos por el equipo de coordinación y que estén relacionados con esta Conferencia están reservados, y queda prohibida su duplicación, publicación o distribución sin autorización expresa.

F. Programa de la Conferencia.

El programa de la conferencia está sujeto a cambios, y está disponible en este enlace:

<http://www.iciem2013.com/index.php/programme/official-satellite-symposia>

Oficina de Inscripción

Los asistentes podrán recoger su propio material para la Conferencia en la Oficina de Inscripción que permanecerá abierto en el lugar del evento (Centro Cívico La Sedeta). La secretaría de la conferencia estará disponible durante la conferencia en dicho Centro Cívico.

Horario de apertura - Oficina de Inscripción

Domingo, 1 de septiembre, de 9 a 9.45 de la mañana.

Idioma de la Conferencia

El idioma oficial del Simposio Satélite es el inglés. Se intentará que las diapositivas estén traducidas de inglés a español.

Comidas, Descansos y cenas

Las comidas serán servidas en el restaurante del Centro Cívico La Sedeta.

Etiquetas de identificación

Se recomienda el uso de las etiquetas identificativas tanto durante la conferencia como en los descansos y la Cena de Gala CDG.

Dichas etiquetas pueden ser solicitadas en cualquier momento.

Nota: Los niños tendrán identificación personalizada: se añadirá también el nombre de los padres y un número de contacto será incluido para facilitar la gestión de los servicios del voluntariado.

Nota a los ponentes

Los asistentes que vayan a realizar una ponencia, **deberán asegurarse de que su presentación PowerPoint está debidamente preparada y guardada con un tiempo prudencial. Un técnico y un ordenador central** estarán disponibles y serán fácilmente identificables en la mesa de recepción y registro, donde se podrán cargar las presentaciones, que serán a su vez serán transferidas al ordenador de la sala correspondiente. La zona de recepción y registro estará disponible para dudas y consultas.

Cumplir estos sencillos pasos será la mejor forma de asegurarse de que todas las presentaciones están correctas, y evitará errores o confusión al cargar los ficheros en el ordenador principal. El día y la hora de cada presentación se incluye en el programa final, que está disponible en el siguiente enlace:

<http://www.iciem2013.com/index.php/programme/official-satellite-symposia>

Para cualquier duda o consulta relacionada con las presentaciones, el servicio de asistencia de la conferencia estará disponible en el correo cdgawareness@gmail.com

Teléfonos Móviles, Buscas y Sonido de Portátiles

Durante las sesiones del Simposio Satélite, **será imprescindible mantener teléfonos, y portátiles en silencio** para evitar interrupciones y molestias a los demás asistentes.

Moneda de cambio y tarjetas de crédito

La moneda de cambio de España es el Euro. Cualquier otra moneda puede ser canjeada en bancos y oficinas de cambio, que se pueden encontrar fácilmente, tanto en el aeropuerto como en la misma ciudad de Barcelona. Los comercios de la ciudad aceptan la mayoría de las tarjetas de crédito.

Vestimenta

1 de septiembre: **Chic & Happy!**

4. FECHAS IMPORTANTES

Fechas importantes:

Presentación oficial	10 de Noviembre del 2012
Invitaciones Oficiales	13 de Noviembre del 2012
Información relativa a la Conferencia	12 de Enero de 2012
Apertura de plazo de inscripción	28 de Febrero de 2013
Último día para la sorpresa en la conferencia	30 de Marzo de 2013
Último día de presentación de biografías y titulaciones	20 de Abril de 2013
Presentación oficial con folleto informativo completo	15 de Junio de 2013
Lanzamiento del video promocional	15 de Junio de 2013
Apertura de plazo de nominaciones a los premios CDG	10 de Julio de 2013
Último día de inscripción (obligatorio para todos los asistentes)	1 de Julio de 2013
Instrucciones para las presentaciones orales	15 de Julio de 2013
Fecha límite nominaciones a los premios CDG	25 de Agosto de 2013
Reunión Skype de apoyo para las familias que realizarán presentaciones orales	1-10 de Agosto de 2013
PRIMER ENCUENTRO MUNDIAL INFORMAL DE FAMILIAS CDG	31 Agosto de 2014 (Sábado)
Simposio Satélite: “Primera Conferencia Mundial para Familias y Profesionales sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación: una emergente historia de árboles de azúcar”	1 (Lunes) y 2 (Martes) de Septiembre de 2013



5. DIAS DE REUNIONES IMPORTANTES

5.1 PRIMER ENCUENTRO MUNDIAL DE FAMILIAS CDG

- **31 de Agosto de 2013 (Sábado por la tarde)**

Dedicado única y exclusivamente a familias CDG. La información ampliada estará disponible una vez que las inscripciones de las familias han sido recibidas. Más información disponible en cdg@awareness.com

5.2. SIMPOSIO SATÉLITE

“La Primera Conferencia para Familias y Profesionales sobre los Defectos Congénitos de la Glicosilación: una emergente historia de árboles de azúcares”

1 (Lunes) y 2 (Martes) de Septiembre del 2013

Motivos para acudir

- Promover conversaciones relevantes con aquellas personas que viven su día a día con CDG
- Compartir conocimientos
- Empoderamiento
- Conocer informaciones sobre los avances en el mundo del CDG
- Establecer relaciones con los principales personas que comparten las mismas preocupaciones
- Interaccionar con personas que nos puedan inspirar y dar fuerza
- Dar forma a la investigación sobre CDG basada en las necesidades y preocupaciones de la comunidad CDG
- Promover la red de contactos
- Identificar y analizar los retos actuales a los que se enfrenta el CDG
- Atender presentaciones de varias personas relevantes a nivel internacional en CDG
- Promover el mejor conocimiento a nivel mundial de CDG
- Impulsar la unión global de la comunidad CDG
- Promover la investigación traslacional

¿Quién va a asistir?

Familias, investigadores clave, facultativos, educadores y otros profesionales relacionados.

Tipo de sesiones

- Sesión plenaria
- Mesas redondas (comunicaciones breves)
- Presentaciones orales

Temas

1. *Último avances en CDG a nivel mundial*
2. *Ideas sobre los Cuidados Clínicos de los Defectos Congénitos de la Glicosilación*
3. *Diagnóstico genético y bioquímico de CDG*
4. *Opciones Terapéuticas*
5. *Modelos animales*

Simposio Satélite en un vistazo:

<http://www.iciem2013.com/index.php/programme/official-satellite-symposia>

6. PREPARACIÓN PARA EL ENCUENTRO

Una buena preparación es esencial para aprovechar el encuentro al máximo. Abajo detallamos una lista de aquellos elementos que garantizarán maximizar los beneficios que supone este encuentro:

- 1. Inscripción en el encuentro:** la **inscripción** es **OBLIGATORIA** para todos los asistentes. El último día de inscripción es el 1 de Julio de 2013. Es importante registrarse lo antes posible (formularios de registro para familias o profesionales están disponibles en <http://www.iciem2013.com/index.php/programme/official-satellite-symposia>)
- 2. Organización del viaje:** ambos vuelos y hoteles serán más difíciles de conseguir según se acerca la fecha del encuentro.
- 3. Planificación del programa personal.**
- 4. Descarga e impresión del programa:** no hay programas disponibles in-situ.
- 5. Selecciona tus prioridades:** lee el programa atentamente, y selecciona aquellos encuentros o personas con quien deseas interaccionar. Tendrás oportunidad de conocer a personalidades con conocimientos relevantes que estarán disponibles durante el encuentro. También los descansos y las horas de comida son apropiadas para interaccionar con personas que no verías normalmente.
- 6. Si se aplica a tu caso, practica tu presentación oral** (instrucciones y plantillas serán enviadas a todos los ponentes).
- 7. Toma notas:** te ayudará a concentrarte en la información; será un registro fiable para utilizar después, y te ayudará a retener más datos relevantes.
- 8. Haz preguntas:** te animamos a que hagas preguntas en aquellas sesiones a las que acudas. Hacer buenas preguntas es una destreza que se puede ensayar. Para participar en las sesiones como parte activa, procura tener al menos tres preguntas interesantes preparadas, y escríbelas en tu cuaderno, independientemente de que después decidas no usarlas. Las preguntas que vayas a realizar, procura que sean en público o después de cada sesión.



7. INSTRUCCIONES PARA LAS PRESENTACIÓN ORALES EN EL SIMPOSIO SATÉLITE

Todos los ponentes deberán respetar el tiempo acordado para su presentación.

7.1 INFORMACIÓN PARA MÉDICOS E INVESTIGADORES

Si un ponente no pudiera llevar a cabo su presentación, deberá informar a los organizadores lo antes posible enviando un correo a cdgawarenes@gmail.com.

La mayor parte de la audiencia estará formada por familias y profesionales CDG. Rogamos a los ponentes que sus presentaciones se hagan con un lenguaje accesible para todos los asistentes.

Los detalles de cada presentación han sido enviados personalmente a cada ponente junto con su invitación. Todos los ponentes deberán llegar con 10 minutos de antelación para saludar a los presidentes de mesa y organizadores.

7.2. PRESIDENTES DE MESA

Agradecemos a las personas que han aceptado formar parte de la mesa principal de una de las sesiones en el próxima **“Primera Conferencia Mundial sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación para Familias y Profesionales: una prospera historia de árboles de azúcar”**, que tendrá lugar el 1 y 2 de septiembre del 2013 en el Centro Cívico La Sedeta, en Barcelona (España).

Si no le es posible presidir una mesa en la sesión previamente acordada, rogamos se ponga en contacto lo antes posible con los organizadores en el correo cdgawarenes@gmail.com .

Funciones clave de los presidentes de mesa:

- Asegurar el **máximo aprovechamiento del tiempo durante las presentaciones y debates consecutivos**.
- Durante los debates, el presidente de mesa compartirá sus conocimientos y opiniones con el resto de asistentes.
- Promover la mayor participación posible por parte de la audiencia dentro del tiempo indicado. Si los debates no se inician de manera espontánea, el presidente de mesa generará preguntas a la audiencia para iniciar temas de debate.
- Redirigir las conversaciones a temas relevantes si procede.

Rogamos a todos los presidentes de mesa que cumplan las siguientes indicaciones:

- Llegada a cada sesión al menos 10-15 minutos antes de su comienzo, para así recibir a los asistentes y ponentes.
- Uno de los presidentes de mesa realizará una pequeña introducción de cada sesión.
- Una pequeña presentación sobre el ponente también se llevará a cabo (para tal fin se podrá hacer uso de las biografías disponibles en este folleto).
- El presidente de mesa cerrará el encuentro cuando todas las preguntas han sido respondidas durante el tiempo dedicado a tal fin.

7.3. PONENCIAS DE PONENTES INSPIRACIONALES

Agradecemos a los ponentes que hayan aceptado participar en este encuentro.

Las presentaciones deben seguir un formato que está disponible vía cdgawarenes@gmail.com

También se llevará a cabo la distribución de materiales destinados a mejorar la comunicación y difusión de los ponentes. Se programarán reuniones a través de Skype para ayudar con la presentación vía cdgawarenes@gmail.com.

8. PROGRAMA ENFOCADO A NIÑOS Y ADULTOS

8.1 SERVICIO DE VOLUNTARIADO GESTIONADO POR ORANGE

Información sobre Orange Solidaridad: Solidaridad Orange nació en 2009 en respuesta a la inquietud de muchos empleados, que deseaban participar en eventos benéficos y no tenía muy claro cómo llevar dichas actividades a cabo. A través de esta iniciativa, tanto empleados como sus familiares y amigos pueden ayudar, compartir y colaborar con aquellos grupos que lo requieren, fortaleciendo así su espíritu de comunidad, y todo ello en un ambiente diferente de su oficina.

Las actividades que realizan son de diversa índole: trabajar con niños y personas de la tercera edad, actividades con personas con movilidad reducida; ayudar en comedores sociales; colaborar en situaciones de desastres naturales (organizando actividades para la recaudación de fondos) o incluso repoblación forestal. De esta forma, cada empleado puede elegir aquella actividad que mejor refleje sus inquietudes e intereses.

El servicio de voluntariado atenderá y entretendrá a niños y adultos mientras padres y familiares participan en las sesiones y encuentros.

orange™



8.2 Actividades

Merche Ochoa y el Mago Albert Llorens

Domingo, 1 de septiembre del 2013

10:40 – 11:50 – Merche Ochoa, Espectáculo de payasos: “Por dentro y por fuera”

15:00 – 16:00 – Mago Albert Llorens

Lunes, 2 de septiembre del 2013

10:20 – 11:50 – Merche Ochoa – Espectáculo de payasos: “Por dentro y por fuera”



<http://www.guiametabolica.org/noticia-articulo/exito-de-dins-i-fora-un-programa-para-explicar-cuentos-sobre-ecm-en-las-bibliotecas>

<http://www.merche8a.com/>

<http://vimeo.com/49751446>

LA MAGIA DE ALBERT LLORENS

www.albertllorens.net

www.albertllorens.net



Queremos expresar nuestra más sincera gratitud a la Asociación Francesa CDG por respaldar el show: “Por dentro y por fuera”. ¡GRACIAS! <http://www.lespitscdg.org/>



9. EVENTOS SOCIALES

9.1. "Cena de Gala del Primer Congreso Mundial CDG"

Es un honor para nosotros poder anunciar la "Primera Cena de Gala Mundial CDG", que actualmente está en proceso de convertirse en una noche espectacular e inolvidable, llena de diversión, comida española y premios. Este evento tendrá lugar a las 19.30 el día 1 de Septiembre 2013 en Barcelona, España en el Centro Cívico La Sedeta.

A las **20.00** tendrá lugar un espectáculo de **Batucada** realizado por la BandSambant en el Centro Cívico La Sedeta.



Website: <http://www.labandsambant.com/>

The organizers would like to express their deep gratitude to all members from "la BandSambant" for joining us.

El seguro civil fue patrocinado por Mussap:

Mussap és una Mútua d'Assegurances i Reassegurances fundada a Barcelona l'any 1932, per tant amb un trajectòria de més de 80 anys. En aquests moments té oficines a les 4 capitals catalanes, a més de València, Saragossa, Madrid, Pamplona, Sevilla i compta amb una xarxa d'agents i corredors a pràcticament tot el territori espanyol.

Treballa els principals productes asseguradors i els valors fonamentals de l'Entitat són la voluntat de servei, l'accessibilitat, la proximitat, la capacitat d'escutar i la voluntat d'innovar el que es resumeix en el seu eslògan corporatiu "entre personnes".

Mussap ha volgut col·laborar en aquest esdeveniment fent allò que sap fer, donar cobertura, per a que l'associació pugui dedicar tots els seus esforços i recursos al que és realment important, la salut i felicitat dels nostres infants.



9.2. "Premios Gala CDG: Esperanza y sueños"

La "Gala de Premios CDG: Esperanza y Sueños" serán los primeros galardones CDG que pretenden hacer honor a aquellas personas que han hecho valiosas aportaciones, desde cualquier lugar del mundo, al CDG. Los premios serán presentados antes de la Cena de Gala CDG el 1 de Septiembre en el Centro Cívico La Sedeta.

El propósito de estos premios es reconocer los logros y las excepcionales aportaciones realizadas en CDG, la difusión de información sobre la enfermedad, y las investigaciones básicas y específicas al respecto. Además, estos logros deben de haber resultado en una mejora de la calidad de vida de las familias CDG.

Instrucciones: los nominados serán anunciados y todos los miembros de la comunidad CDG (familiares, voluntarios, científicos y personal médico entre otros) podrá realizar su voto vía enlace electrónico que será anunciado brevemente.

Respecto a los nominados el panel de jurado de los premios CDG, se basará en los siguientes criterios:

- Publicaciones;
- Citas del trabajo realizado;
- Tiempo que el/la nominado/a lleva activo en el campo CDG.

La Asociación Portuguesa CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras, en colaboración con toda la comunidad CDG, presentará 4 premios por excelencia y trabajo pionero en el mundo CDG. Dicha entrega se llevará a cabo antes de la Cena de Gala CDG que tendrá lugar el 1 de septiembre en el Centro Cívico la Sedeta.

Los premios se distribuyen en las siguientes categorías:

1. **Premio CDG a los cuidados médicos**: reconocimiento de trabajo pionero e innovador realizado por un médico en el campo CDG. Pretende reconocer al individuo que llega más allá del simple cuidado y tratamiento clínico de un paciente CDG, de un familiar o de la comunidad en general.
2. **Premio de investigación CDG**: reconocimiento a un individuo por la excelencia científica, por la promoción internacional de colaboración en la investigación de CDG, y por el apoyo a la comunidad del paciente.
3. **Premio CDG a una vida dedicada y comprometida con dar relevancia al CDG** (este premio ya está asignado).
4. **Premio Inspiracional CDG**: celebración de una persona extraordinaria, cuyos logros inspiran a los que la rodean (puede ser un investigador, un médico, un miembro de una familia o cualquier persona que usted piense merecer este reconocimiento).



Joana Demestre, Escultora del Premio Gala CDG: Esperanza y Sueños”

En 2011, Joana Demestre fue la responsable de un especial regalo dedicado al Profesor Jaeken: “el Saltamontes Sabio, un personaje de un cuento llamado “Glicolandia y las antenas de colores”. Joana está encantada de participar de nuevo en una actividad destinada a la comunidad CDG. Aceptó el reto de crear los “**Primeros Premios Gala CDG: Esperanza y Sueños**” que representarán: **Tenacidad, Amor, Motivación y Lucha**”.



“El saltamontes sabio”

Para más información:

<http://www.joanademestre.com/ca/index.htm>

Las esculturas fueron patrocinadas por Agios Pharmaceuticals



10. PONENTES - BIOGRAFÍAS (POR ORDEN DE APARICIÓN EN AGENDA)

10.1 Sesión Plenaria



Professor Jaak Jaeken

Jaak Jaeken es profesor Emérito Catedrático por la Facultad de Medicina de la Universidad de Lovaina, Bélgica. Estudió Medicina Pediátrica en la Universidad de Lovaina (Universidad Católica de Lovaina) donde recibió su grado de medicina y Doctorado. Seguidamente completó un periodo becado en la Universidad de Zurich, después del cual fue nombrado Director del Centro de Enfermedades Metabólicas de la Universidad de Lovaina.

En 1980 el Doctor Jaeken fue el primer facultativo en publicar una descripción del CDG, aunque también participaba en la descripción de otras muchas enfermedades. Es miembro de la Sociedad para la Investigación de los Errores Innatos del Metabolismo (desde 1978) y de la Asociación Internacional de Neurología Pediátrica (desde 1989). Ha publicado 517 artículos internacionales (de los cuales 304 han sido evaluados por facultativos) 2 libros y 32 capítulos de varios tomos; y ha sido editor invitado de dos volúmenes dedicados al CDG.

El Dr. Jaeken ha recibido los siguientes honores y premios:

- Cross of Knight in the Crown-Order (Cruz de los Caballeros de la Orden de la Corona) de Bélgica, 1984.
- Premio Europeo de la Ciencia por la fundación Körber, en el 2004 (premio compartido entre 6 ganadores)
- Miembro honorario de la SSIEM (2007)

Actualmente, el Dr. Jaeken continúa contribuyendo a la identificación e investigación del cada vez más numeroso casos de CDG, analizando nuevos métodos de diagnóstico y terapias en diversos pacientes.

Tema 1: Conocimiento puntero sobre CDG a nivel mundial

Mesa redonda I: CDG en América Latina y Países Ibéricos



Dr Carla Asteggiano

La Dra. Carla Asteggiano recibió su doctorado en Ciencias y una titulación postgrado en *afecciones genéticas del ser humano* por la Universidad de Córdoba. Actualmente enseña en la Escuela de Medicina de la Universidad Católica de Córdoba. Desde el inicio de su carrera profesional, la Dra Asteggiano se ha interesado especialmente en las enfermedades genéticas metabólicas, y ha trabajado en el campo de los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG) como Investigadora Científica del Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET) desde 2004. La Doctora Asteggiano involucra y gestiona a compañeros de doctorado en diferentes líneas de investigación que proporcionen un conocimiento más profundo de los mecanismos moleculares y bioquímicos presentes en las enfermedades CDG. Durante estos últimos años, su estudio se ha centrado en la displasia esquelética causada por el CDG (Principalmente en CDG EXT1/EXT2).

Sus proyectos actuales incluyen:

- Bases bioquímicas y moleculares de los Defectos Congénitos de la Glicosilación.

- Nuevo enfoque en la expresión y estado de Glicosilación en los intercambiadores NCX1 y NCKX1 y en las plaquetas humanas y líneas celulares megacariocitos: el papel de dichos intercambiadores en los sucesos hemorrágicos-trombos asociados a los Defectos Congénitos de Glicosilación.
- El amplio espectro de cambios genómicos pacientes EXT1/EXT2-DCG con fenotipos de osteocondromatosis múltiple.
- Glicobiología en displasia esquelética asociada a los Defectos Congénitos de Glicosilación 0: GALNT3-DCG (calcinosis tumoral familiar); LFNG-DCG (disostosis espondilocostal); SLC35D1-DCG (displasia *Schneckenbecken*); B3GALT1-DCG (síndrome Peter-Plus) y B4GALT7-DCG (Síndrome Progeroid type of Ehlers-Danlos).

Además, la Doctora Asteggiano ha formado parte del Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CEMECO) desde 2004 y ha dirigido el Grupo de Investigación DCG en el Centro de Estudio de Metabolopatías Congénitas (CEMECO) y es Profesora Adjunta de la Cátedra de Química Biológica, Facultad de Medicina, Universidad Católica de Córdoba, desde 2008. Ha sido miembro del Comité Ético en Investigación Humana (CIEIS) bajo el Ministerio de Sanidad de Argentina desde mayo del 2007. También es miembro de varias asociaciones científicas relacionadas con el campo de la genética humana.

Sus futuros proyectos se centran en la colaboración, a nivel internacional, con facultativos CDG de referencia, compartiendo proyectos que permitan la formación e investigación de varios aspectos relacionados con su propia investigación sobre CDG. También aboga por que se incremente la diagnosis de glicosilación humana en una red Latino-americana de CDG, proponiendo objetivos comunes para investigadores y facultativos latino-americanos.



Dr Charles M. Lourenço

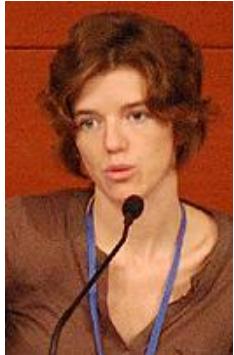
Unidad de Genética Neurológica, Sección Médico-genética, Universidad de São Paulo, Ribeirao Preto, Brasil.

Charles M. Lourenço es un genetista bioquímico clínico, y médico facultativo en la Clínica Neurogenética del Hospital de Ribeirão Preto, en Brasil, donde también es miembro de la unidad lisosomal encargada del centro “infusión” que trata a pacientes con trastornos del almacenamiento lisosomal. Su tesis en genética neurológica se centró en la ataxia espinocerebelar de aparición temprana, especialmente en el grupo de pacientes con ataxia e hipogonadismo. Los campos de interés del Dr. Lourenço incluyen los aspectos moleculares y clínicos de leucodistrofias, paraparesias espásticas hereditarias y ataxias espinocerebelares hereditarias, trastornos lisosomales del cerebro (neurolipidois) y errores innatos del metabolismo en forma adulta.



Dr Elisa Leão-Teles / Dr Esméralda Rodrigues

(No disponible en el momento de edición. Será disponible brevemente online)



Dr Belén Pérez-Dueñas

Belén Pérez-Dueñas, Doctora en Medicina por la Universidad de Barcelona, neuropediatra experta en enfermedades poco frecuentes y errores innatos del metabolismo. Es médico en el Departamento de Neurología Pediátrica del Hospital San Joan de Deu, en Barcelona, y también es investigadora en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ISCIII, Barcelona, España.



Dr Nathalie Seta

Nathalie Seta recibió su Doctorado in Bioquímica por la Universidad de Paris Sud y actualmente enseña Salud Pública en la Universidad París Descartes. Incluye a sus estudiantes y colaboradores en el estudio de los Defectos Congénitos de la Glicosilación (DCG y alfa-Distroglipinopatías). Uno de sus proyectos actuales incluye la relación genotipo-fenotipo en PMM2-CDG. Recientemente le fue concedido el Premio Maurice-Louis GIRARD (Academia Nacional de Farmacia (Francia) por su contribución a las enfermedades poco frecuentes.

Mesa Redonda II: CDG a nivel Mundial



Dr Tawfeg Ben-Omran

Tawfeg Ben-Omran recibió su formación específica en genética metabólica y clínica en el Hospital para niños enfermos, Universidad De Toronto (Canadá). Logró su titulación de FRCPS y FCCMG en genética médica en 2006. Completó el grado de medicina en Pediatría en la Universidad Méidca Al-Arab Facultad de Medicina, Benghazi (Libia). Actualmente es Profesor Adjunto en el Colegio Médico Weill Cornell en Qatar y Nueva York(USA).

Tawfeg Ben-Omran contribuye, de manera activa y consistente, a aumentar el número de informaciones publicadas en el campo de genética metabólica y clínica, y tiene más de 30 artículos publicados en publicaciones relacionadas, así como capítulos en diversos libros. Además de publicar en reconocidos medios médicos, su experiencia es valorada como crítico en numerosas publicaciones relacionadas con la genética clínica.

Dr. Ben-Omran también es un reconocido experto en trastornos de la población árabe. Su presencia internacional, tanto por los premios que ha recibido como por su prestigio como ponente, es indiscutible. Recientemente, en Febrero del 2013, Dr. Ben-Omran recibió el "Galardón a la Mejor Investigación en Genética Básica por parte del Cetro de Galardones Princesa Aljawhara". Este es uno de los premios más prestigiosos y difíciles de conseguir, ya que tanto investigadores de Arabia Saudí, como también internacionales se incluyen en esta competición, en la que presentan los resultados de sus investigaciones. El título de su proyecto es: *El uso de secuenciación de exoma completa para descifrar genes alterados que causan trastornos recesivos autosómicos en la población de Qatar*.

En 2011, recibió el Premio a la Investigación por parte del Centró Médico de Investigación Unidad Médica Hamad (Tema: *Homocystinuria, un error innato del metabolismo que es común pero tratable en Qatar; Tratamiento y Fisiopatología*). Además, fue condecorado con el Galardón Estrellas al Mérito 2011 por *Diagnóstico Pionero en Recién Nacidos* y Galardón Estrellas al Mérito 2011 por *Cuidado Especializado en Enfermedades Genéticas en el Medio Oriente*.

En Qatar, Dr. Ben-Omran ostenta el puesto de Director del Centro Médico Genético de Qatar y también es miembro del comité para la investigación de la Salud Infantil en la Unidad Médica Hamad, Doha-Qatar.

Es miembro de muchas sociedades, entre las que se incluyen: La Sociedad Americana de Genética Humana, La

Sociedad Europea de Genética Humana, la Sociedad para el estudio de errores innatos del Metabolismo, el Grupo Metabólico Genético del Medio Oriente, Grupo de Formación y Trabajo de Hipotiroidismo Congénito, Iniciativa de Diagnóstico de Recién Nacidos de Oriente Medio y África del Norte (MENA), Comisión de Asesoramiento a la Junta Experta en Trastornos de Almacenamiento Lisosomal de Oriente Medio, Comité de Asesoramiento en la Investigación de Salud Infantil, Sociedad Internacional para el Diagnóstico Prenatal, Presidente del Grupo de Dietistas Metabólicos de Oriente Medio y Miembro Fundador y Representante Regional del Grupo de Facultativos de Metabolismo Adulto SSIEM.



Dr Rita Barone

Investigadora de Neurología y Psiquiatría Infantil, Facultad de Medicina, Universidad de Catania, Italia.

Departamento de Ciencias Médicas y Neuropsiquiatría Pediátrica de la Facultad de Medicina de Universidad de Catania.

Rita Barone fue la primera facultativa en ofrecer, desde 1996, un diagnóstico de laboratorio para CDG en Italia, y ha contribuido a ampliar conocimientos de estos trastornos a través de sus investigaciones clínicas, bioquímicas y genéticas en pacientes con CDG.

Sus intereses clínicos más prominentes son: (1) diagnóstico y caracterización de pacientes con enfermedades neurológicas genéticas, incluidas aquellas afecciones poco frecuentes del sistema nervioso central (2) Ensayos clínicos con medicamentos huérfanos para enfermedades poco frecuentes que afectan el sistema nervioso central (3) Desarrollo de métodos innovadores en ciencia “omic”: “glycomics” de enfermedades neurológicas y (4) Asesoramiento en el desarrollo de herramientas de comunicación y rehabilitación de Síndrome de Rett y Trastornos del Espectro Autista.

La Doctora Barone es miembro del Comité Nacional Científico de la Asociación Italiana de la “Mucopolysaccharidosos. También es autora de varios artículos científicos en diagnóstico y caracterización de Defectos Congénitos de la Glicosilación.



Dr Agata Fiumara

Investigadora de Neurología Pediátrica y Psiquiatría, Facultad de Medicina, Universidad de Catania, Italia.

Departamento de Ciencias Médicas y Neuropsiquiatría Pediátrica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Catania.

Agata Fiumara es la actual Catedrática Adjunta de Pediatría (MED38) de la Universidad de Catania. También dirige la Escuela Especializada en Neurología Pediátrica y Neurología Psiquiátrica infantil desde 2011.

La doctora Fiumara es coordinadora y miembro de varios proyectos de investigación aprobados por MURST (como son el autismo y otras anomalías en el comportamiento derivadas de afecciones metabólicas, anomalías del cerebro y trastornos metabólicos), Comunidad Europea (Grupo Europeo de la Investigación de los Defectos de Glicosilación, EUROGLYCAN 1999-2003 y EUROGLYCANET 2004-2008), Ministerio de Sanidad (proyecto multi-centro nacional en epidemiología, historia natural, oportunidades terapéuticas y trastornos lisosomales) y ensayos terapéuticos para trastornos lisosomales (Terapia de Sustitución Enzimática para MPS VI, BioMarine). Es autora y co-autora de más de 350 informes, 70 de los cuales han aparecido en publicaciones internacionales; también es ponente en congresos nacionales (155) e internacionales (75).



Dr Malina Kirilova Stancheva-Ivanova

Malina Kirilova Stancheva-Ivanova MD, PhD, pediatra especializada, estudiante de postgrado de Neurología Pediátrica en el hospital multidisciplinar para el tratamiento activo en Neurología y Psiquiatría “St. Naum”, Clínica para enfermedades neurológicas en niños, Universidad Médica-Sofía. Asistió al curso “Glicosilación de las proteínas en la salud y en la enfermedad” en París, Francia, 2007. Especializaciones cortas en Asistencia hospitalaria pública de Paris, Enfermedades Infantiles de Necker, Paris, Francia en 2008y en el centro de enfermedades metabólicas, Universidad Católica de Lovaina, 2009, en defectos congénitos de la glicosilación y galactosemia clásica.

Participó en Euroglycanet desde 2006 hasta 2009. Fue investigadora principal en el proyecto búlgaro “Buscando CDG con IEF de transferrina sérica” desde 2009 hasta 2010. En 2013 defendió la tesis “Buscando desórdenes congénitos de la glicosilación en niños con retraso mental”. Sus intereses profesionales se centran en enfermedades metabólicas y neuromusculares. Finalmente, es miembro de la Sociedad Científica Búlgara de Neurología Pediátrica, Psiquiatría y Psicología Evolutiva.

Dr. Honzík Tomáš



Tomas Honzik obtuvo su máster de grado en el campo de la Medicina General, con exámenes específicos en Pediatría y Genética Clínica, y su doctorado en el campo de la bioquímica y patobioquímica en la Primera Facultad de Medicina, de la Universidad de Carlos en Praga. Actualmente, imparte Pediatría y Medicina Metabólica en esa Universidad. Sus intereses profesionales se centran principalmente en desórdenes congénitos de la glicosilación y enfermedades mitocondriales. Ha publicado 48 artículos en revistas nacionales e internacionales. Es miembro de la Asociación Médica Checa de J. E. Purkyne- Asociación checa para la pediatría, Cámara Médica Checa y Sociedad para el estudio de Errores Innatos del Metabolismo.

Fue homenajeado por el Ministerio de Salud de la República Checa por su excelente contribución al proyecto de investigación. Actualmente participa en dos proyectos de investigación dedicados a CDG: 1) estudio de la base de los desórdenes Congénitos de la glicosilación financiado por la Agencia de Becas Internacional (IGA) y 2) estudio de la base molecular y bioquímica de los desórdenes de la biosíntesis de las glicoproteínas financiado por la Agencia de Becas de la Universidad de Carlos (GAUK). Otros colaboradores involucrados en la investigación son la licenciada Hana Hansikova, la doctora Nina Ondruskova, la licenciada Marketa Tesarova, la doctora Katka Vesela, el doctor y profesor Jiri Zeman.

Sesiones en destaque

Mesa redonda III: Ponentes que inspiran 1



Morgan Liddle

Morgan Liddle fue diagnosticada con CDG 1A hace ocho años. Ahora, con 21 años, es Campeona Australiana Para-Ecuestre y compite a nivel Nacional e Internacional en Dressage. Cuando no está montando o entrenando, Morgan es una gran fan de la música y el baile. Determinada a no dejar su discapacidad interferir con su vida, Morgan ha conseguido hablar y escribir extensamente sobre comunicación, baile y montar a caballo. Morgan tiene una personalidad brillante y divertida, y le encanta animar a otros a vivir sus sueños.



Bas Holten

Bas y Esther Holten son los padres de un niño de casi seis años con Defecto Congénito de la Glicosilación (DCG). Fue diagnosticado a los dos meses (Noviembre 2007). Ambos padres apoyan y defienden las enfermedades poco frecuentes, entre ellas CDG. Ambos son miembros activos de VKS, la Asociación de Enfermedades Metabólicas Danesa de niños y adultos.

Además, Bas hace presentaciones sobre la vida de Tijmen, quien vive su vida al máximo a pesar del CDG. Lucha por crear más conciencia sobre la vida de aquellos padres quienes, con todo su amor y poder de lucha, cuidan de sus hijos afectados.

Es uno de sus objetivos a conseguir, que los demás vean a través de “esos ojos”, haciendo uso de toda la experiencia que tienen como padres. Con el amor y energía que recibe a diario de su familia, ¡¡Tijmen disfruta de la vida al máximo en estos momentos!!



Dr Duncan Webster

Duncan Webster es padre de una niña de seis años con Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG). Su hija, María, fue diagnosticada a los seis meses. Duncan apoya y defiende enfermedades raras, en especial CDG. Es fundador y administrador de la Fundación Glicosilación (the FoG), establecida para dar apoyo a la investigación del desarrollo de terapias para CDG, y para ayudar a concienciar sobre el trastorno y defender a las personas que viven con esta deficiencia enzimática.

Duncan Webster recibió su Titulación en Dalhousie en Halifax, Nova Scotia, Canadá. Recibió formación específica en Medicina Interna y Enfermedades Infecciosas en la Universidad de Alberta antes de volver a la Universidad de Dalhousie, donde recibió formación becada en Microbiología Médica. Actualmente proporciona servicio clínico y es activo en la educación y la investigación del Hospital Regional Saint John Regional Hospital, que se encuentra en la Ciudad de Saint John, New Brunswick.



A través de la colaboración con investigadores de la Universidad Dalhousie y de la Universidad de New Brunswick, Duncan está involucrado activamente en el desarrollo de modelos para ALG9-CDG y ALG12-CDG. El objetivo de esta investigación es la mejor comprensión de los procesos celulares en estas deficiencias enzimáticas poco frecuentes, que a su vez permita desarrollar estrategias terapéuticas.



Sandra Pereira Pinto

Sandra Pereira Pinto es la madre de un niño de 4 años con defectos congénito de la glicosilación (CDG). Fue diagnosticado a los seis meses. Sandra está entregada a las enfermedades raras-específicamente CDG. Es responsable del departamento de Accesibilidad del APCDG-DMR (Asociación Portuguesa de CDG y otras enfermedades raras), miembro activo de la AESCDG (Asociación Española de CDG), moderadora española en Eurordis-Rareconnect así como representante para FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) en el grupo de accesibilidad universal de CERMI (Comité Español para personas con discapacidad).

Además, Sandra Pereira Pinto es una arquitecta dedicada a la accesibilidad y diseño universal junto con Jorge Palomero en su estudio eCapaz y actualmente disfruta de una beca para un máster en Domótica y Hogar Digital en la UPM.



Noelle Schmitz

Noelle Smitz nació en Amsterdam, Holanda. Cuando era más joven Noelle trabajó de enfermera. Después se convirtió en manager en el campo de la música, y más recientemente manager en comercio internacional involucrando varios países entre los que están Suecia, Francia, Alemania, Canadá, Inglaterra y Holanda donde también ha trabajado como manager de una agencia de trabajo temporal. Noelle ha estudiado también Comercio y Publicidad.

Además, Noelle es madre de tres niños. Su hija mayor, Zanne de 20 años, aspira a convertirse en una fotógrafa de moda. El segundo hijo de Noelle, Liam tiene ahora 8 años. Su hija más pequeña, Eline, cuatro.

La aventura de Noelle con CDG comenzó con Eline. Al nacer, Eline tenía dificultades con la alimentación. No podía comer y desarrolló hidrocefalia y, como resultado, a los dos meses de edad Eline tuvo que ser operada. Los problemas de alimentación de Eline continuaron y en unas semanas, Eline estaba de vuelta en el hospital ya que continuaba perdiendo peso. Noelle cuidó de su niña mientras ésta luchaba por su vida en cuidados intensivos en numerosas ocasiones durante su primer año de vida.

Eline fue diagnosticada de CDG cuando tenía 9 meses. Aunque entonces Noelle obtuvo una respuesta para lo que le pasaba a su hija, el subtipo CDG de Eline permaneció siendo un misterio hasta que ésta tuvo año y medio, cuando se le diagnosticó el subtipo 1C. Para la entonces corta edad de Eline, se puede decir que había residido prácticamente en el hospital debido a sus complejos problemas médicos.

Noelle pensó que el diagnóstico de Eline seguro sería el comienzo de un largo viaje vital que acabaría incluyendo constantes visitas médicas, terapias y demás y decidió que criar a tres hijos, la más pequeña con CDG, no le dejaría tiempo para dedicar a su profesión. Noelle ahora trabaja a tiempo completo en casa cuidando de Eline y sus otros hijos.

A Eline le gusta escribir, pintar y es un fuerte bastión del CDG. Eline es miembro activo y administrativa del bien conocido grupo de apoyo online para padres y expertos CDG, denominado CDG Unido.



Eric Jerman

Eric Jerman es padre de un niño de cinco años llamado Jake, diagnosticado con CDG tipo 1A. Jake está ciego, tiene Deficiencia de Visión Cortical (CVI), no habla ni tiene movilidad, y tiene múltiples discapacidades. Eric recibió su Masters en educación especial de la Universidad de Massachusetts y trabaja como instructor de Orientación y Movilidad en el Colegio Perkins para Ciegos en Watertown, Massachusetts, EE.UU. En los últimos tres años, Eric ha impartido docenas de conferencias sobre el uso de iPads con niños que tienen deficiencias de visión al igual que otras múltiples discapacidades.

Eric ha realizado ponencias al departamento de educación especial de un distrito de colegio de ciudad; a empleados de intervención temprana; a capellanes del Hospital de Niños de Boston; en una conferencia regional de educadores de niños con visión baja (AER); en una conferencia nacional de padres de niños con deficiencias de visión (NAPVI); en el Helen Keller National Center en Nueva York; en una conferencia de educadores de provincias de sordo-mudos en Toronto, Canadá; y en una conferencia para familias con niños diagnosticados con el desorden rara metabólica CDG.



Claudia and Nick Vasquez

Claudia y Nick Vasquez son los padres de Oliver Vasquez., de 6 años, nacido el 7 de Julio de 2007 y que fue diagnosticado con CDG-1a en Marzo de 2009.

Una enfermedad rara aporta desafíos poco comunes y un futuro incierto. El papel de los padres de niños con necesidades especiales es una pesada carga, lo que puede parecer desalentador. Pero el amor hacia un hijo da la fuerza necesaria.

Ellos viven en Benicia (California), y darán una visión sobre su experiencia con los servicios sanitarios y con otro tipo de servicios disponibles y de cómo se las arreglan y gestionan el reto de criar a Oliver.

Claudia y Nick han hecho visible el CDG en su comunidad a través de su participación y de la de su hijo Oliver en eventos de su localidad. Esperan poder crear un día su propio evento anual para la investigación y divulgación.



Dr Vanessa Ferreira

Vanessa Ferreira recibió su titulación en Ciencias Biológicas de la Universidad de Badajoz (España). Posee un Doctorado PhD (Sc.D.) en Biología Celular y del Desarrollo del Centro de Regulación Génoma, Universidad de Pompeu Fabra, Parque de Investigación Biomédica en Barcelona (PRBB). Actualmente es Directora de Asuntos para las Asociaciones de Pacientes en una Compañía enfocada en el desarrollo de terapias en el ámbito de las enfermedades raras.

Fundó la Asociación Portuguesa de CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras (APCDG-DMR) en el año 2010. Vanessa aborda los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG) desde su única perspectiva de Bióloga Celular, al igual que como hermana de una paciente con CDG. El trayecto personal de Vanessa con su hermana, que comenzó hace más de 30 años, fue el ímpetu del enfoque de la APCDG-DMR sobre (1) potenciar descubrimientos científicos, (2) aumentar la divulgación entre la comunidad sobre el valor e impacto que la participación de la asociación puede tener en la investigación (3) y fomentar la investigación traducida en plena cooperación con profesionales mundiales de CDG.

La APCDG-DMR desarrolla e implementa estrategias de educación, comunicación y apoyo para promover la divulgación y conocimiento de CDG. Además, construye y mejora las relaciones con otras organizaciones de comunidades de pacientes y líderes en el ámbito de las enfermedades raras. El objetivo de estas actividades es establecer una relación entre los científicos y la sociedad, para contribuir al debate científico y promover la cobertura en medios de distintos aspectos de las enfermedades raras. Desde el año 2010, Vanessa ha participado como ponente por invitación/selección directa en más de 20 sesiones en Conferencias/Simposios Internacionales; organizó activamente 7 conferencias. Escribió proyectos científicos enfocados al CDG y coordinó varios recursos dirigidos para los pacientes.

Es socio activo de la organización española de CDG, EURORDIS y moderadora en RARECONNECT. Es autora del capítulo del libro llamado “Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG): Desde los glicoproteínas a los cuidados del paciente”, Sociedad Real de Química.



Julia Boonak

Julia es la madre de un niño de tres años con Defecto Congénito de la Glicosilación (CDG). Fue diagnosticado cuando tenía 1 año. Apoya y defiende a las personas con enfermedades raras- específicamente CDG.

Es directora de Inglés como Idioma adicional en la escuela Bromsgrove en Tailandia y recientemente se ha mudado al Reino Unido para ser directora de Inglés como idioma adicional en la escuela Bromsgrove en Reino Unido. Es miembro del equipo de escritores para Globalgenes.org, y también escribe su propio blog sobre concienciación CDG en cantdogymnastics.blogspot.com.

Además, Julia Boonak posee un máster de Bilingüismo en Educación por la Universidad de Birmingham y actualmente está haciendo un segundo grado en Ciencias Naturales con la Open University (Universidad Abierta) en el Reino Unido.

Julia fue la ganadora en un concurso de poesía del proyecto Global Genes en Junio 2013! El poema de Julia se centra en la perseverancia y puede ser leído en:
<http://globalgenes.org/poetry-contest-winners-announced/>

Proyectos en destaque: Potenciar la colaboración entre familias y profesionales



Robert Pleticha

Robert Pleticha se unió a EURORDIS en el 2010 como Coordinador de Comunidades Online de Pacientes convirtiéndose después en Director de Proyectos RareConnect. Robert (Rob) forma parte del equipo de Comunicación donde trabaja con pacientes y grupos de pacientes para desarrollar y mantener las redes sociales para enfermedades raras específicas. Además, promueve activamente oportunidades de voluntariado para los Programas de Ocio Terapeútico.

Previamente, Rob trabajó como profesional de cuidados respiro, creando redes de voluntarios y organizando talleres de desarrollo de capacidades para representantes de pacientes. Trabajó primero con el Centro de Servicios de Desarrollo en Champaign, Illinois, apoyando a adultos con discapacidades en entornos de talleres amparados.

Siguiendo esto, se hizo voluntario de la Corporación de Paz de Estados Unidos en Zalau, Rumania, trabajando con Dorica Dan y la Asociación Rumană Prader Willi, y la Alianza Nacional Rumană para Enfermedades Raras para crear el Centro de Referencia Piloto para Enfermedades Raras en Rumania en conjunto con Frambu.

Rob tiene la titulación de Ciencias en Psicología de la Universidad de Illinois, Champaign-Urbana.

Es nativo inglés-parlante y también habla Rumano y Francés.



Dr Mercedes Serrano

Mercedes Serrano tuvo su titulación en Medicina de la Universidad Miguel Hernández (Alicante), especializada en Pediatría y áreas específicas del Hospital Universitario La Paz en Madrid. Doctora en Medicina de la Universidad de Barcelona (Barcelona). Master en Neurociencia y Biología Conductual de la Universidad Pablo de Olavide (Sevilla). Master en Neurología Pediátrica de la Universidad de Barcelona (Barcelona).

Desde el 2007 ha trabajado como investigadora para el CIBER-ER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), Instituto de Salud Carlos III, unida a la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Hospital Sant Joan de Deu (Barcelona, España).

Tema 2: Ideas sobre los cuidados clínicos dirigidos a los Defectos Congénitos de la Glicosilación



Dr Marc C. Patterson

Marc C. Patterson estudia el trastorno tipo C Niemann-Pick y otras enfermedades lisosomales, defectos congénitos de glicosilación y esclerosis múltiple pediátrica.

Las actividades de investigación del Dr. Patterson han incluido estudios en laboratorio de farmacología neurológica en la Universidad de Queensland y en enfermedades lisosomales en el Instituto Nacional de Salud (NIH).

También ha participado en ensayos clínicos estudios de historia natural en HIH, Universidad de Columbia y Clínica Mayo. La investigación del Dr. Patterson ha sido financiada por NIH, industria, la Sociedad Nacional MS y otras fundaciones no gubernamentales.



Dr Javier Corral

Javier Corral tiene un Doctorado in Bioquímica y Biología Molecular por la Universidad de Salamanca, 1992 (España). Fue miembro post-titulación en el Consejo Médico de Investigación del Laboratorio de Biología Molecular (MRC-LMB) en Cambridge (Reino Unido). Además, fue científico visitante en el Centro Wellcome Trust del CIMR en la Universidad de Cambridge (Reino Unido). Desde 2006, es profesor en la Universidad de Murcia. Departamento de Medicina. España.

El Dr. Corral el autor de 150 artículos que han aparecido en publicaciones médicas, y cuenta con más de 3500 citas. (Hirsch's index 26). Su investigación se centra en la antitrombina y los factores genéticos de riesgo en trombosis. Es vice-presidente de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH).



Dr María Eugenia de la Morena Barrio

Maria Eugenia Barrio tiene una titulación en Medicina por la Universidad de Murcia (España). Es la autora de 11 artículos en publicaciones médicas. Su trabajo se centra en la antitrombina y la genética de riesgo en trombosis.

Actualmente, trabaja en el departamento de Medicina Interna de la Universidad de Murcia, en el grupo que trabaja en los Defectos Congénitos de la glicosilación y que está formado por el Prof. Javier Corral de la Calle y la Dra. M^a Eugenia de la Morena Barrio. El Prof. Corral ha dirigido la tesis de Doña Eugenia, cuyo objetivo principal era el análisis del mecanismo subyacente de alta incidencia hemostática en pacientes CDG. Algunos de los resultados han sido publicados en revistas médicas sobre Trombosis y Hemostasia.



Dr Daisy Rymen

Daisy Rymen recibió su titulación de la Universidad de Leuven (Belgium) en 2010. Actualmente combina su puesto de interna en Pediatría con la investigación. Es estudiante PhD en el laboratorio del Profesor Gert Matthijs y del Profesor Jaak Jaeken. Su mayor interés se centra en los Defectos Congénitos de la Glicosilación.



Dr Miski Mohamed

Miski Mohamed recibió su licenciatura en medicina de la Universidad Radboud en Nijmegen (Países Bajos) y actualmente prepara un PhD en el departamento de Pediatría. Miski Mohamed tienen especial interés en el diagnóstico y el tratamiento de síntomas comunes-complejos en DCG.

Además, participa activamente en la inclusión de pacientes y padres en la investigación clínica, y en crear interacción entre estos dos. Para alcanzar estos objetivos, es una de los organizadores de pacientes y padres CDG en el encuentro anual en Nijmegen. También es miembro activo de la comunidad CDG online holandesa, que supone un entorno activo para pacientes y padres, donde realizar preguntas y ser informados por profesionales.

Desarrolló la página web Nijmegen con la finalidad de facilitar el acceso a la información.

Tema 3: Diagnóstico genético y bioquímico CDG



Dr Dulce Quelhas

Dulce Quelhas recibió su titulación en Genética Humana por la Facultad de Ciencias de la Universidad de Oporto y actualmente trabaja en la Unidad de Bioquímica Genética, Centro de Genética Médica (Centro Hospitalar de Oporto, Portugal).

Al finalizar su periodo de formación y sus estudios en Genética Humana en 1998, participó en formación específica en Defectos Congénitos de la Glicosilación en el Departamento Metabólico en el Hospital Universitario de Leuven, Belgica, dirigido por el Prof. Jaak Jaeken.

En el año 2000 se formó en el diagnóstico molecular de Defectos Congénitos de la Glicosilación en el Laboratorio para la Diagnosis Molecular del Departamento de Genética Humana del KU Leuven, Bélgica, con el Prof. Gert Matthijs. Desde 1998 ha participado activamente en proyectos de investigación dedicados al CDG. Entre ellos, el Proyecto de Diagnóstico para CDGs, Financiado por la Comisión de Fomento de la Investigación en Cuidados de la Salud (Ministerio Portugués de Salud).

En el año 2000, participó durante la Presentación Hepática de DCGS, financiado por la Comisión de Fomento de la Investigación en Cuidados de la Salud (Ministerio Portugués de Salud). Desde el año 2000 al 2003 participó en el Proyecto Europeo “EUROGLYCAN” como miembro del Centro Satélite de Oporto; después participó activamente en el proyecto “EUROGLYCANET”.



Dr Hudson H. Freeze

Hudson Freeze recibió su Doctorado Ph.D. en Biología de la Universidad de California, San Diego en 1976 y actualmente ocupa los cargos de Director del Programa de Enfermedades Genéticas y Profesor de Glicobiología en el Instituto de Investigación Médica de Sanford-Burnham en La Jolla, CA. El Dr. Freeze ha trabajado en Glicobiología durante más de 37 años – los últimos 17 enfocados principalmente en la identificación y conocimiento de los desórdenes humanos de glicosilación. Su primer trabajo a finales de los '70 se centró en el conocimiento del targeting de enzimas lisosomales relacionados con enfermedades humanas de I-célula, y más tarde (desde 1997 en adelante) enfocó de nuevo sobre los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG).

El laboratorio Freeze goza de una fuerte y altamente-demostrada historia de éxito en ciencia básica y aplicaciones terapéuticas y traducidas orientadas al paciente. El Dr. Freeze y sus colaboradores descubrieron el primer paciente con una deficiencia inherente de isómeras fosfomanosas (CDG-1b) y lo trajeron con éxito con suplementos orales de manosa únicas y en colaboraciones; el laboratorio Freeze ya ha descubierto 17 desórdenes humanos de la glicosilación.

Actualmente éste es el único laboratorio en Estados Unidos dedicado primordialmente a investigar el CDG. Las colaboraciones estrechas entre los médicos y las organizaciones de familias han facilitado al laboratorio diagnosticar aproximadamente a 140 pacientes de CDG y llevar a cabo investigación sobre otros 60 con defectos de glicosilación desconocidos. Para poder comprender la índole básica de estos defectos, los investigadores del laboratorio Freeze combinan el análisis genético y bioquímico con la biología celular.

Recientemente, los investigadores en el laboratorio también han recurrido a la secuencia de exoma completa – esta tecnología ha permitido al laboratorio Freeze identificar a 7 nuevos desórdenes de la glicosilación. Motivado por estos pacientes y sus nuevos defectos, el laboratorio está preparado para expandir el conocimiento fundamental del metabolismo mono sacárido, el transporte de azúcares mono sacáridos y nucleótidos, y la transferencia de N-glicano a proteínas.

El Dr. Freeze es una eminencia en el entorno de la Glicobiología, y un orador muy solicitado sobre temas relativos al CDG. En los últimos años, el Dr. Freeze ha prestado sus servicios como Presidente de la Sociedad de Glicobiología (2012), Presidente Adjunto de una co-reunión de las ASBMB/SFG (Noviembre 2012), y Presidente de la Conferencia del 2011 de la Investigación Gordon de Glicobiología. Es el Vicepresidente Electo de la Política de Ciencia de la FASEB, una organización Estadounidense que representa a más de 100,000 científicos de la investigación médica.



Dr Dirk Lefever

Centro Médico Universitario Radboud, Departamento de Neurología, Laboratorio de Enfermedades Genéticas, Endocrinológicas y Metabólicas, Nijmegen, Países Bajos.

Dirk Lefever recibió su doctorado PhD en Química de la Universidad de Utrecht, estudiando los aspectos químicos y analíticos de los glicanos. Después de una visita post-doctoral al Instituto Eijkman-Winkler para microbiología para trabajar sobre los glicanos en el sistema inmunológico, se formó durante 4 años para convertirse en Genetista Bioquímico Clínico registrado y mantiene un puesto en Desórdenes de la Glicosilación en el Centro Médico Universitario Radboud.

Sus intereses profesionales se centran en el esclarecimiento de desórdenes genéticos noveles de la glicosilación, en el desarrollo de métodos noveles para facilitar el diagnóstico de CDG y el conocimiento de patofisiológico en CDG. Además, actúa como experto científico sobre diagnósticos CDG en el Comité de Consejo Científico ERNDIM, organizando un control de calidad para las pruebas de detección de CDG con más de 60 centros participantes mundialmente.



Dr Paula Videira

Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Centro Portugués de Investigación de Enfermedades Crónicas (CEDOC).

Paula nació en el año 1972, se graduó en Bioquímica en la Universidad de Coimbra (1995), y consiguió su doctorado Ph.D. en Biotecnología del Instituto Superior Técnico, Lisboa (2002).

Actualmente es Profesor Asistente en la Facultad de Ciencias Médicas (FCM), en la Universidad Nova de Lisboa (UNL), Portugal, e investigadora invitada en el Brigham and Women's Hospital – Harvard Institutes of Medicine, en Boston, Estados Unidos. Pertenece al Centro de Investigación de Enfermedades Crónicas (CEDOC), donde coordina el grupo de investigación de glicoinmunología.

Paula está involucrada en actividades de educación e investigación. Coordina las disciplinas tales como Inmunología dentro de los cursos de Primero y Doctorados PhD. Durante este 2013 lanzará el curso e-learning internacional y post-graduado en Glicobiología y Glicoquímica, que incluye temas relacionados con los Desórdenes Congénitos de la Glicosilación. Mantiene una actividad constante como evaluadora de sus pares en revistas internacionales dentro del ámbito de la Inmunología y la Glicobiología. Paula también es la coordinadora científica del Cell Biology Platform @ CEDOC y su equipo ha desarrollado capacidades únicas en el desarrollo y mantenimiento de las culturas primarias de células inmunológicas.

Su actividad científica está dedicada a la célula dendrítica (DC), una de las células más importante del sistema inmunológico. Actualmente supervisa a 8 estudiantes PhD y el objetivo principal de su equipo de investigación concierne la explotación de la inmunoterapia basado en DC, y en comprender el rol de estructuras específicas glicanos. Este conocimiento puede dar pistas para afinar la habilidad DC para hallar nichos de célula T cuando se administra por vía intravenosa y activar la célula T. Esto podría resultar en el establecimiento de tratamientos basados en una mejora inmunológica. Ha sido galardonada por institutos internacionales tales como EMBO (2011), la Comisión Fulbright (2013 como Profesor Fulbright).

Sus artículos en periódicos científicos internacionales con referencias

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=videira%20p>

Paula y su equipo han estado interactuando fuertemente con la Asociación Portuguesa de CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras. Esta colaboración espera contribuir a un conocimiento mayor de las causas y mecanismos de CDG y promocionar proyectos de investigación (tales como meta-análisis) para poder crear recursos educativos de CDG, y aumentar la divulgación entre la sociedad, médicos e investigadores.

Tema 4: Opciones terapéuticas en general



Dr Eva Morava-Kozicz

Eva Morava nació en Budapest, Hungría, en 1966. Finalizó sus estudios en medicina en 1990 en la Universidad de Pecs, en Hungría. Se especializó en pediatría en 1994 y desde entonces ha trabajado como miembro del Departamento de Pediatría, y después del Departamento de Genética Humana de la Universidad de Pecs, Hungría. Entre 1996 y 1998 participó en el programa interno de formación de neonatología y genética bioquímica del Departamento de Pediatría del Centro Médico Universitario y en el Centro Genético Hayward en Nueva Orleans, LA. Se especializó en genética humana en 1999.

La Dra. Morava-Kozicz defendió su tesis doctoral en Investigaciones citogenéticas moleculares en síndromes de retraso mental en el año 2000 en Pecs, Hungría, donde trabajaba como genetista clínica hasta el año 2000. Completó un año más en pediatría metabólica, comenzando en diciembre del 2000, en el Centro Médico Universitario Radboud Nijmegen (RUNMC), y trabajó como miembro y pediatra metabólico en RUNMC desde 2004. En el año 2012 se convirtió en profesora del Centro Médico Universitario Tulane, en el Centro Genético Hayward, como genetista bioquímica.

Eva Morava es miembro de comités y grupos de asesoramiento científico tanto nacionales como internacionales. Su lista de publicaciones incluye más de 150 ensayos científicos en publicaciones médicas. Su grupo de investigación se centra en las formas sindrómicas en los errores innatos del metabolismo. Se interesa principalmente por la investigación de trastornos mitocondriales, y la investigación en Defectos Congénitos de Glicosilación (CDG). Colabora estrechamente con el Instituto de Enfermedades Genéticas y Metabólicas de la Escuela Médica Universitaria de Radboud, y estableció el Centro Nijmegen para DCG (www.nijmegenbcdg.nl). Es miembro del consejo editorial de la publicación de Trastornos Metabólicos Hereditarios. Eva Morava es en la actualidad profesora universitaria de pediatría del Centro Genético Universitario Hayward en Tulane, New Orleans.

Información sobre Investigación en Defectos Congénitos de la Glicosilación esta disponible en:

<http://tulanehealthcare.com/physicians/profile/Eva-Morava-Kozicz-MD>



Dr Thorsten Marquardt

El Doctor Thorsten Marquardt es Profesor de Pediatría y Jefe del Departamento de Enfermedades Metabólicas Hereditarias del Hospital Infantil de la Universidad de Münster, Alemania. Es una de las unidades más grandes de enfermedades metabólicas en Alemania al atender a más de 1.000 niños con enfermedades metabólicas hereditarias. Cuenta con un laboratorio que realiza una amplia variedad de análisis bioquímicos y moleculares. El Doctor Marquardt ha investigado de forma continuada sobre el CDG y su grupo descubrió varios nuevos subtipos, como el CDG-Ib en 1998 o el PGM1-CDG en 2013. Se han desarrollado tratamientos para CDG-Ib con manosa, para CDG-IIC con fucosa, y PGM1-CDG con galactosa. El enfoque actual se centra en el desarrollo de un tratamiento específico para CDG-Ia.

Premios:

1998 Horst Bickel-Award (para el tratamiento de CDG-Ib)

2003 Adalbert-Czerny-Award



Dr Marc Martinell

Marc Martinell recibió su doctorado PhD en Química de la Universidad de Barcelona, enfocado en reconocimiento molecular. Su trabajo fue galardonado con el premio Extraordinario de la Universidad como uno de los mejores tesis de 2004. En ese mismo año Marc se incorporó a Crystax Pharmaceuticals como Jefe de Biofísica con la responsabilidad de crear una plataforma para el descubrimiento de drogas basadas en la detección de fragmentos. Más tarde, Marc ocupó el puesto de Jefe de Generación Proyecto en Oryzon Genomics trabajando sobre epigenética. En Oryzon, Marc fue responsable del equipo que se ocupaba de la biología estructural, biofísica, ID target y desarrollo de ensayos, y participó activamente en la identificación de los primeros inhibidores LSD1. A finales del 2011, Marc, junto con Juan Aymamí y Xavier Barril, fundó Minoryx Therapeutics, una Compañía dedicada a la búsqueda de tratamientos novedosos para enfermedades raras muy graves. El enfoque de Minoryx está en las enfermedades neurometabólicas de origen genético, y su estrategia se basa principalmente en la identificación de carabinas farmacológicas a través de una plataforma tecnológica registrada llamada SEE-Tx (Terapias Direccionadas de Mejora Enzimática). Como estrategia complementaria, Minoryx también busca el reposicionamiento de drogas basado en proyectos. Marc fue co-autor de 12 patentes y varias publicaciones.

Minoryx colabora con la Dra. Belén Pérez de la Universidad Autónoma de Madrid, en el descubrimiento de carabinas farmacológicas para el tratamiento de CDG.



John Evans

VP, Business Development & Operations

(Agios Pharmaceuticals, Cambridge, MA, EE.UU.)

John Evans trabaja en Agios desde septiembre de 2009 y cuenta con más de 10 años de experiencia en la industria biofarmacéutica en una amplia gama de cargos. En Agios, John es el responsable de desarrollo de negocios y nueva planificación de producto. Antes de trabajar para Agios, John trabajaba como Director de Desarrollo de Producto de Infinity Pharmaceuticals donde dirigió los programas oncológicos más avanzados de la compañía, los inhibidores IPI-504 y el IPI-493 de Hsp90. También estableció el programa de gestión de Infinity, la nueva planificación de productos y las funciones de relaciones con los inversores. Antes de trabajar con Infinity, el Sr. Evans ocupó cargos en la compañía farmacéutica McKinsey & Company, en MedImmune, y en Bayer Pharmaceuticals. John obtuvo el título de MBA en Gestión Sanitaria en Wharton, un Máster en Biotecnología en la Universidad de Pennsylvania y una licenciatura en la Universidad de Yale.

Agios es una compañía biofarmacéutica fuertemente comprometida con la aplicación de su liderazgo científico en el campo del metabolismo celular para transformar las vidas de los pacientes con cáncer y con errores congénitos del metabolismo (ECM), que son un subconjunto de las enfermedades metabólicas genéticas.

Dr Christian Körner



Christian Körner recibió su doctorado en 'Interacciones del receptor M6P/IGF-II con proteínas vinculantes a heterotrimeric GTP' en el 'Instituto de Bioquímica II' de la Universidad Georg-August Göttingen y actualmente es profesor de 'Enfermedades endocrinas y metabólicas genéticas' en el 'Centro de Medicina para Niños y Adolescentes' de la Universidad de Heidelberg. Desde el mes de marzo de 2013 ocupa el cargo de Presidente del comité supervisora de doctorados del estado de la Facultad de Medicina en la Universidad de Heidelberg. Los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG) son uno de sus principales enfoques de investigación. De forma activa escribe artículos y capítulos para libros enfocados al CDG. Está altamente involucrado en la mejora del diagnóstico y en divulgar opciones terapéuticas destinadas a esta enfermedad rara metabólica. También participa en los eventos organizados por la asociación Alemana de CDG, llamada Glycokids. Algunas de sus publicaciones:

Schneider A, Thiel C, Rindermann J, DeRossi C, Popovici D, Hoffmann GF, Gröne HJ, **Körner C**. Tratamiento de éxito de manosa prenatal para defectos congénitos de la glicosilación-1A en ratones. *Nature Medicine* 18:71-73 (2011)

Thiel C., Körner C., Modelos de ratón para defectos congénitos de la glicosilación. Periódico de Enfermedades Metabólicas Genéticas 34:879-889 (2011)

11. SIMPOSIO SATÉLITE - LUGAR DEL EVENTO

Información sobre el lugar del evento:

Centro Cívico la Sedeta

Sicilia, 321

08025, Barcelona

España

Website: <http://www.bcn.cat/cclasedeta/ca/welcome.htm>

La Sedeta ha sido la planta textil más importante de Gracia, e, incluso, de Barcelona, ya que fue una de las primeras plantas textiles de Europa que trabajó la seda. En la actualidad es un edificio público, destinado a usos de diversa índole, como clases para adultos, conciertos y conferencias.

Andando por sus alrededores, podremos ver que es una zona muy tranquila. Tiene la estructura de Eixample, pero con menos bullicio. En las calles no se ve a mucha gente paseando o charlando, seguramente porque no hay muchas zonas verdes. Los únicos jardines están en el patio interior compartido por todo el bloque, como "jardins d'Antoni Puigverd", jardins de Caterina Albert" o "La Sedeta". El centro de la actividad es el paseo (passeig) Sant Joan, donde encontraremos numerosas tiendas y una de las pocas calles del barrio donde podremos ver gente (en su mayoría, mayores) sentados en sus bancos charlando.



Estamos muy agradecidos al Centro Cívico la Sedeta por permitirnos hacer uso de sus instalaciones durante el Simposio Satélite.



Ajuntament
de Barcelona

la sedeta

eCapaz
accesibilidad y diseño para todos
accessibility & design for all

12. INFORMACION GENERAL, CONSULTAS PUBLICAS Y DE PRENSA

Contacto en la Oficina de Coordinación de la Conferencia:



Rosalía Félix (madre CDG, Portugal)
La Asociación Portuguesa de CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras (APCDG-DMR)
Website: <http://sindromecdg.orgfree.com>
Telefono: 003 641 84 25 55
Email: cdgawareness@gmail.com

13. CANALES DE COMUNICACIÓN E INFORMACION

Nos pueden seguir en nuestros múltiples canales de información, donde podrán mantenerse informado de las últimas noticias y anuncios relacionados con este Simposio Satélite:

- ICIEM
<http://www.iciem2013.com/index.php/programme/official-satellite-symposia>



- RareConnect
<https://www.rareconnect.org/en/community/cdg>



- Facebook

Please follow:

"CDG United"	https://www.facebook.com/groups/glycosylation/
"CDG Family Network"	CDG Family Network
"Sindrome CDG Portugal"	https://www.facebook.com/sindrome.portugal
"AESCDG Spain"	https://www.facebook.com/aescdg.cdgsindrome
"Syndrome CDG Family France"	Syndrome CDG Family : plus jamais seul !!!



14. INFORMACIÓN ADICIONAL

14.1. Recomendaciones si viaja con niños y adultos

Es muy importante viajar con la documentación necesaria para recibir asistencia médica.

Teléfonos de emergencia:

- Policía Nacional: 091
- Policía Local: 092
- Bomberos: 080
- Emergencias Médicas: 061

Emergencias medicas con un paciente con errores innatos del metabolismo

En caso de una emergencia médica de un paciente que sufre de enfermedad metabólica rara, los hospitales son:

- Hospital pediátrico:
Hospital Sant Joan de Déu, 2
Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat,
Barcelona,
España
+34 932 53 21 00
- Unidad hospitalaria para adultos con errores innatos del metabolismo:
Hospital Clínico de Barcelona
Unidad de Malalties Metabòliques, Hospital Clínic de Barcelona,
Carrer Villarroel, 170
C.P. 08036
Teléfono: +34 932 27 54 00

Medicinas

Se recomienda informar a su médico habitual sobre su viaje a Barcelona. También es aconsejable pedir información y asesoramiento al respecto directamente con su profesional de salud CDG.

Es imprescindible viajar con la medicación que se tome habitualmente, y en cantidades suficientes.

14.2. Transporte del/al Aeropuerto de Barcelona

El aeropuerto se encuentra a 16 kilómetros al sur de Barcelona. Su nombre es "El Prat" que también es el nombre de la ciudad en la que se encuentra.

Las conexiones entre Barcelona y el aeropuerto son:

- Aerobus (A1 y A2): adaptados para personas con movilidad reducida
- Tren (RENFE)
- Bus número 46 (TMB): adaptado para personas con movilidad reducida
- Bus nocturno (NITBUS): adaptado para personas con movilidad reducida

Para ampliar información al respecto, disponible en español, catalán, francés o inglés, se puede acceder a la página web:

<http://www.barcelona-access.com/?idioma=1>

14.3. Alojamiento

Una lista de hoteles ha sido proporcionada por la Asociación Portuguesa de CDG y Enfermedades Metabólicas poco frecuentes relacionadas. Las tarifas de algunos hoteles han sido reducidas para la ocasión. Es recomendable hacer la reserva lo antes posible para evitar problemas. La lista está disponible en: cdgawareness@gmail.com

14.4. Qué hacer después de la conferencia

Página Web turística de Barcelona para personas con movilidad reducida

En la página web indicada se puede encontrar información muy útil e interesante, disponible en español, catalán, inglés y francés: <http://www.barcelona-access.com/?idioma=1>

- Un motor de búsqueda para lugares de interés accesibles para cada tipo de minusvalía: Museos, parques, playas, edificios únicos, monumentos y lugares *Patrimonio de la Humanidad*
- Lista de servicios de transporte accesible, y también los posibles obstáculos para facilitar moverse por la ciudad tanto en metro, autobús, tranvía o en Autobús Turístico de Barcelona.
- También dispone de información sobre las oficinas de turismo, deportes adaptados y opciones de visitas y tours, y añade información sobre agencias de viaje especializadas o tiendas ortopédicas.

Más información interesante sobre turismo accesible en Barcelona y sus alrededores:

<http://www.turismeperathom.com/en/>

<http://barcelona.de/en/barcelona-disabled-persons.html>

Puntos de interés que son totalmente accesibles

Un listado de las principales atracciones y las limitaciones de accesibilidad está disponible en la siguiente página:

http://www.vienaeeditorial.com/barcelonaaaccesible/angles/ind_lugares.htm

Restaurantes

La información completa se puede localizar en: <http://www.timeout.com>

Esta búsqueda se ha hecho especificando:

Tipo de lugar: restaurantes y cafeterías, búsqueda por: elección de los críticos: 497 selecciones.

Hemos elegido unas pocas basándonos en nuestra propia experiencia (estas son nuestras recomendaciones, comprueba la información detallada en la página web).

Taberna el Glop	La tavern del Born
Taberna la Llesca	Los Cachitos
Can Maño	Fonda Espanya
7 Portes	Quimet i Quimet
Casa Leopoldo	Fresco
L'Antic Magatzem	Els Quatre Cats
Attic	Mubufet
Citrus	Txapela
La Fonda Port Olímpic	Café de l'Ópera
Buenas Migas	Tinta Roja (Cabaret-bar)

Información meteorológica

<http://fr.weather.com/>

15. FOTÓGRAFA OFICIAL: MARISA DE ANDRÉS

Sobre la fotógrafa oficial:



Sobre la fotógrafa oficial:

Marisa de Andrés recibió un BSC en Biología de la Universidad de Barcelona y actualmente hace un doctorado en biología hematopoyética en el CRG (PRBB). Sus actividades profesionales están centradas en el estudio de la leucemia y la biología celular ... y en su proyecto actual investiga el papel de la proteína Msi2 en la hematopoyesis. En su tiempo libre Marisa estudia un grado en Humanidades y es una apasionada fotógrafa.

Durante una entrevista, María de Andrés compartió sus impresiones sobre su participación en el evento como fotógrafa oficial:

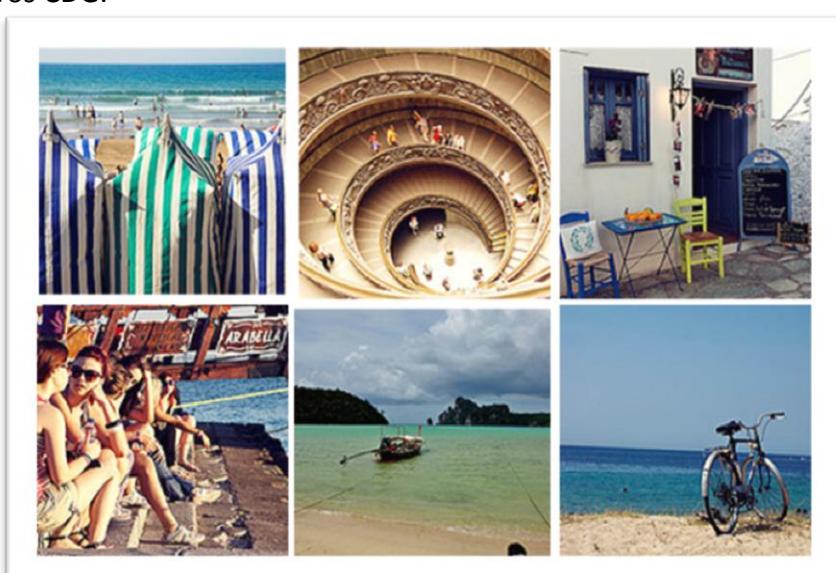
Entrevista con María de Andrés:

Pregunta: Hace dos años fuiste la fotógrafa oficial de la “PRIMERA CONFERENCIA IBÉRICA CDG”. Nos puedes contar tus impresiones sobre dicha conferencia?

M.A.: Fue una experiencia que disfruté mucho, ya que pasé tiempo con familias e investigadores. Creo que fue un evento extraordinario, donde las familias tuvieron la oportunidad de hablar con los expertos y compartir experiencias!

Pregunta: Repites experiencia este año con la “Primera Conferencia Mundial para Familias y Profesionales sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación: una emergente historia de árboles de azúcar”. ¿Cuáles son tus expectativas?

M.A.: Estoy totalmente segura de que va a ser un éxito y una oportunidad única para pacientes, familias y facultativos CDG.



“El Arte de Marisa de Andrés”

16. Grabación del evento

Las ponencias serán grabadas y disponibles en el canal Youtube y Slideshare de la Asociación Portuguesa CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras.

Los videos tendrán las diapositivas incluidas.

Este servicio será de especial interés para todas aquellas personas que no han podido asistir al evento y que desean tener acceso a ésta información. Además, este material será un recurso educacional y de sensibilización a nivel mundial sobre los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG) hacia la sociedad en general.

BIOcomuniCA'T es encargada de realizar este servicio de grabación de las ponencias y montaje de videos. Para más información sobre ésta organización:

CAT:

BIOcomuniCA'T és un grup d'investigadors internacionals amb inquietuds divulgatives que promou l'apropament de la ciència i la societat a través de l'organització d'activitats científiques.

Oferim a les institucions científiques recursos per mostrar la seva recerca al públic. Organitzem i realitzem a activitats educatives a tot tipus de centres educatius. Estimulem el debat entre científics i societat a través de cafès i tertúlies.

ES:

BIOcomuniCA'T es un grupo de investigadores internacionales con inquietudes divulgativas que promueve el acercamiento de la ciencia y la sociedad a través de la organización de actividades científicas.

Ofrecemos a las instituciones científicas recursos para mostrar sus investigaciones al público. Organizamos y realizamos actividades educativas en todo tipo de centros educativos. Estimulamos el debate científico entre científicos y sociedad a través de cafés científicos y charlas.

EN:

BIOcomuniCA'T is a group of international researchers interested in science dissemination among the science through the organization of all kind of scientific activities.

We provide resources to scientific institutions to transmit their research to the public. We organize and carry out educational activities for all types of schools. We stimulate scientific discussions through Scientific Cafes.

Website:

<http://www.biocomunicat.com/>





“Un cuidado adecuado y dedicado es lo más importante que los padres CDG pueden dar a su hijo”, Entrevista con Pr. Dr. Jaak Jaecen”, en la Primera Conferencia Ibérica 2011 En Barcelona, España”. Guía Metabólica, Sant Joan Déu Hospital, Barcelona, España

Los organizadores de la “**Primera Conferencia Mundial para Familias y Profesionales sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación: una emergente historia de árboles de azúcar**” han realizado grandes esfuerzos en asegurarse para que esta conferencia alcance los objetivos de difundir información sobre los últimos avances y logros relacionados con los Defectos Congénitos de la Glicosilación. Además, los organizadores también han puesto todo su esfuerzo en asegurar la comodidad y disfrute de todos los asistentes. A pesar de estos esfuerzos, los organizadores no pueden hacerse responsables de cualquier daño, perdida o inconveniencia que los asistentes puedan sufrir durante su asistencia a la conferencia. Tampoco se hacen responsables de las opiniones de los discursos, documentos, paneles, tutorías y presentaciones que forman parte de en la conferencia.

También cabe añadir que los organizadores no se harán cargo de cualquier circunstancia que incurra en costes adicionales de los asistentes. La organización no aceptará reclamaciones por lesiones/pérdidas de cualquier índole que sufran los asistentes o sus acompañantes, como tampoco aceptaran reclamaciones por la pérdida de equipaje o efectos personales. Los asistentes deberán asegurarse de disponer de un seguro personal y de responsabilidad civil.

Sobre la Asociación Portuguesa de CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras:

La Asociación Portuguesa de CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras (APCDG-DMR) es una asociación sin ánimo de lucro creada en 2010 por familias afectadas por Defectos Congénitos de Glicosilación (CDG) y otras enfermedades metabólicas poco frecuentes.

Documento realizado por la Asociación Portuguesa de CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras. Todos los derechos reservados. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida sin el permiso previo por escrito de la Asociación Portuguesa de CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras.

Autora: Vanessa Ferreira (Asociación Portuguesa de CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras).

Traducción de Inglés a Español: Ana Sánchez Cáceres (CDG España), Begoña Cano (CDG España), Jorge Palomero (CDG España), Yolanda Scott (CDG España), Sandra Pereira Pinto (CDG España) y Vanessa Ferreira (CDG Portugal).

Agradecimientos: A Pierre Morandat (CDG Francia), Anne Cuny (Francia), María Antonia Vilaseca (España), Carla Asteggiano (Argentina), Thierry Hennet (Suiza), Jaak Jaeken (Bélgica), Merell Liddle (Australia) por sus comentarios, crítica constructiva y por su ayuda con las ideas para mejorar este documento. A la Asociación francesa Les P'tits CDG” por apoyar el Show de Payasos “Por dentro y por fuera”.



Imágenes utilizadas para realizar este documento:

Origen y agradecimientos:

Pág 4:

Imagen cortesía de [Nujalee](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [sixninepixels](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [xedos4](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Apple's Eyes Studio](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [KROMKRATHOG](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [David Castillo Dominici](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Pág 5:

Imagen cortesía de [Stoonn](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [renjith krishnan](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [kibси](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Stuart Miles](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Pág 6:

Imagen cortesía de [David Castillo Dominici](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [David Castillo Dominici](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [pakorn](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [David Castillo Dominici](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Worakit Sirijinda](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Origen de los documentos utilizados para la elaboración del contenido 7, 8 y 9:

http://www.eche2012.ch/?inc=chair_instructions.asp

http://www.eucen.eu/conferences/terms_and_conditions

<http://globalpoconference.com/registration-terms-and-conditions.html>

Pág 9:

Imagen cortesía de [sixninepixels](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [David Castillo Dominici](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Stuart Miles](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Salvatore Vuono](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Danilo Rizzuti](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Pág 11:

Imagen cortesía de [David Castillo Dominici](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Stuart Miles](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [David Castillo Dominici](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Tungphoto](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Feelart](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Pág 13:

Imagen cortesía de [Hin255](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [David Castillo Dominici](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [artur84](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [renjith krishnan](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Victor Habbick](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [KROMKRATHOG](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Pág 14:

Imagen cortesía de [africa](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [africa](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [sixninepixels](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Papaija2008](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [digitalart](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Pág 16:

Imagen cortesía de [dream designs](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Photokanok](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [ponsulak](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [sixninepixels](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Imagen cortesía de [Stoonn](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Pág 37:

<http://www.lluchnet.com/barcelona%20and%20its%20neighbourhoods/gracia/CampGrassot.htm>

<http://www.bcn.cat/cclasedeta/ca/2.1.html>

Pág 36:

Imagen cortesía de [winnond](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)

Pág 41:

Imagen cortesía de [taoty](#) / [FreeDigitalPhotos.net](#)