

# **CDG: SENSIBILISATION ET KIT DE DIFFUSION**

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

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

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

**Coordination du Project: Vanessa Ferreira**

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

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

# **CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG)**

## **PROJET DE SENSIBILISATION ET DIFFUSION**

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

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

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

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

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

**TUTORIEL POUR LA COLLECTE DE FONDS:**

- ETAPES SIMPLES POUR UNE COLLECTE DE FONDS REUSSIE**

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

# **CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG)**

## **PROJET DE SENSIBILISATION ET DIFFUSION**

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

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

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

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

**Nom SKYPE:      cdgawareness**

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

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

# CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG)

Nom, représentant les malades CDG  
Pays



# PLAN

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

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

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

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

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

# Entre 6.000 et 8.000 maladies rares différentes!

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

Le nombre de publications scientifiques continue à augmenter

# CARACTERISTIQUES DES MALADIES RARES

- Chronique
  - Progressive
  - Dégénérative
  - Mortelle
  - Manque ou perte d'autonomie
  - Difficultés pour se débrouiller seul
- 
- Les malades sont géographiquement éloignés
  - La recherche est dispersée
  - Les ressources sont limitées
  - Les experts sont peu nombreux
  - Les centres spécialisés pour chaque maladie n'existent pas dans tous les pays
  - L'information pertinente est rare

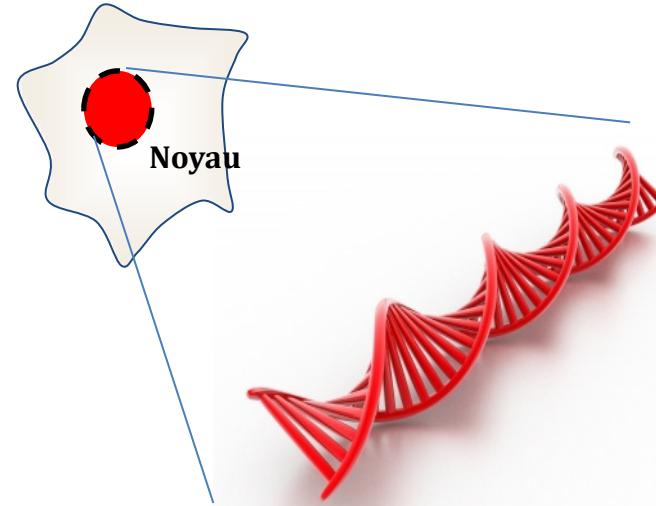
# ORIGINES DES MALADIES RARES

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



La cellule

80% Origine génétique



**ADN (Acide désoxyribonucléique)**

[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=2888](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=2888)

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



**Origines non génétiques**

Suggestions que cette sensibilité peut être génétiquement déterminée

# DIAGNOSTIC DES MALADIES RARES

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

Plusieurs spécialistes

Plusieurs examens médicaux

Des diagnostics longs à établir

## Box 2: Differential diagnosis of global developmental delay

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

Errance de diagnostic



BARRIERES POUR L'ACCES AUX  
SERVICES  
MEDICAUX ET SOCIAUX

# PLAN

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

# **Les voix des malades du CDG**



## **Contact des associations CDG:**

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

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

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

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

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

<http://thelittlefightersfoundation.com/>

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

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

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

## **Organisations ou fondations de patients CDG**

### **Noyaux de représentants actifs de patients CDG:**

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

# La voix des patients CDG vise à:

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

amongst the general public and medical professionals

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

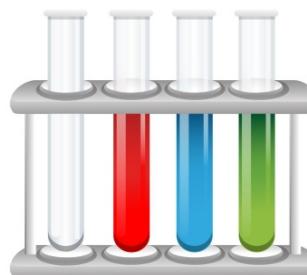
**Supporter,  
promouvoir et diffuser  
l'information aux  
familles touchées par  
le CDG**

## OBJECTIF FINAL:

**SOUTENIR ET SUPPORTER LA RECHERCHE**



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



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



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

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

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

 Communautés Maladies Rares beta

[DE](#) | [EN](#) | [ES](#) | [FR](#) | [IT](#)    [Connexion](#) | [S'inscrire](#) |

[!\[\]\(5e53eb9f193269f9de9b9d9917d9677c\_img.jpg\) Rejoindre cette communauté](#)

Communauté **Le syndrome CDG**

Rechercher dans cette communauté  

---

**Comprendre**  
apprendre à vivre avec la maladie

**Rencontrer**  
Échangez avec d'autres patients

**S'informer**  
Informations et documentation

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



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

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

Sa tante Maria Augusta Guerrero, une pédiatre.

[Rarediseases.info.nih.gov](#) [La More info about these](#)

---

**Associations**

 Portuguese CDG Assoc.

 CDG Family Network

<http://www.rarediseasecommunities.org/fr/community/le-syndrome-cdg>

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

## □Rencontres scientifiques, médicales et familiales

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

**Day 21 October**  
20.00: Welcome dinner

**Day 22 October**  
8.30-9.00: Bring kids to kindergarten (The volunteer service is kindly offered by Cruz Roja)  
9.00-11.00: "CDG Syndrome: Past, Present and Future"  
Conference by  
Dr Joao Jansen (Pediatric Department and Professor at the Faculty of Medicine at the University of Leuven, Belgium)  
Dr Belén Pérez-Díaz (Neurology department, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain)  
Scientific collaborator: Dr Rafael Artuch (Clinical Biochemistry Department, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)  
Coffee  
11.00-11.30: "The Hispano-Luso-Argentine landscape about CDG Syndrome".  
Round Table with:  
Dr Mercè Pujol (Neurogenetics Department, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España)  
Dr Daniel Perez (Genetic biochemistry Unit, Instituto de Biología Celular Madrid, Portugal)  
Dr Paz Briones (Molecular Genetics and Biochemistry Unit, Instituto de Biología Celular, España)  
Dr Corina Argandoña (Researcher at Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Rosario, Argentina)  
Scientific collaborator: Dr Vanessa Ferrera (Clinical Biochemistry Unit, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España)  
13.00-15.00: Lunch at Casa del Mar

15.00-16.00: "The clinical manifestations of CDG Syndrome: Prevention and treatment. Part I"  
Round table with:  
Dr Ruth García Romero (Gastroenterology, Hematology and Child nutrition department, Metabolic Diseases Unit, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)  
Dr Luisa González (Metabolic diseases Department at Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)  
Scientific collaborator: Vanessa Ferreira (Portuguese and Spanish CDG Syndromes Association)

16.00-17.30: "The clinical manifestations of CDG Syndrome: Prevention and treatment. Therapies. Part II".  
Round table with:  
Dr Belén Pérez (Genetic diagnosis of inherited metabolic disorders Department, Universidad Autónoma de Madrid, España)  
Dr Joao Jansen (Pediatric Department and Professor at the Faculty of Medicine at the University of Leuven, Belgium)  
Dr Belén Pérez-Díaz (Neurology department, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain)  
Scientific collaborator: Dr Gómez Molecular Genetics and Biochemistry Unit, Instituto de Biología Celular, España

17.30-18.00: "CDG Syndrome Brainstorming with families, Researchers and Medical Doctors": funding-practical guide for CDG families, future research projects, establishment of collaborations between the key stakeholders etc.  
Coffee  
20.15: Dinner at "La Casa del Mar"

Meeting directed to CDG Syndrome Medical doctors, Researchers and families!  
Organizers:  
  
  
  
  
  
Collaborators:  
  
  
Where: Casa del Mar  
Calle Albereda, 1-13  
Barcelona  
Contact: Vanessa Ferreira  
sindrome.cdg@gmail.com  
Note: The conference will be mainly in Spanish and Portuguese (although the slides will be in english).

### Glycokids CDG – Family-Meeting 2011



JORNADAS  
CONOCER MAS SOBRE  
LAS ENFERMEDADES  
**RARAS**

9 de Octubre en Barcelona

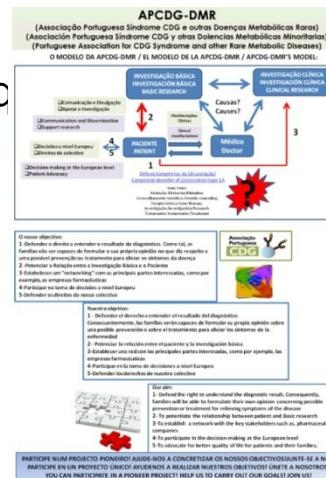
Organizan:

Asociación Portuguesa CDG  
Asociació Sindrome Opitz C

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

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

- Newsletter
- Accès aux articles scientifiques
- Dépliants
- Webpage



Where to Get Help and Information  
The CDG Family Network is a non-profit 501 (c)(3) organization.

### Our Mission

- Exchange information about CDG with families and physicians
- Identify individuals with CDG
- Raise awareness among the medical community and general public
- Support families
- The CDG Family network sponsors family conferences, newsletters, a parent contact list, an e-mail list, and a website.

Congenital Disorders of Glycosylation (CDG)



The CDG Family Network

Attn: Cynthia West-Grey,  
P.O. Box 60647,  
Plano, Texas 75024  
Phone: 800-250-5273  
Web: www.cdg.org

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

## □ Sensibilisation

### Projets des Hautes écoles et universités

E-commerce communauté CDG

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



## □ Compréhension

### Séminaires des familles: Avoir une maladie rare

# PLAN

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

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





29 mai 200?

15 novembre 200?

---

---





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

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

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

24-7

Non stop...

- De la vie à la “survie”

# **Structuration et Organisation**



**' 24 heures de soins'**

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

# **“De quoi manquez vous??**



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

Protocoles  
Règles  
Gestion  
Lois  
Agréments  
Règlements etc...



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



Savoirs et expériences de  
**Parents**



# Merci:

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

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

# Sources of photos:

- Slide 5: from the left to the right
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=1499](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=1499)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=345](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=345)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=809](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=809)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=1962](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=1962)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=739](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=739)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=2741](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=2741)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=2280](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=2280)
  - [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=2367](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=2367)
- Slide 20: [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=2125](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=2125)
- Slide 21: [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=3062](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=3062)
- Slide 22: [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=989](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=989)
- Slide 23: [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=987](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=987)
- Slide 28: [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=3062](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=3062)
- Slide 29: [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=3062](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=3062)
- Slide 30: [http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=2664](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=2664)

# Avant de commencer à parler de la sensibilisation et à diffuser l'information

- Pensez aux interlocuteurs à qui vous souhaitez présenter les activités de sensibilisation et de diffusion
- Envoyez leur une lettre expliquant quels buts vous voulez atteindre;
- Informez-nous des résultats que vous obtenez en envoyant un mail à:

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

# **KIT DE SENSIBILISATION ET DE DIFFUSION DU CDG:**

- Le kit matériel comprend:

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

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

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

**Coordination du Project: Vanessa Ferreira**

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

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

# **CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG)**

## **PROJET DE SENSIBILISATION ET DIFFUSION**

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

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

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

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

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

**TUTORIEL POUR LA COLLECTE DE FONDS :**

- ETAPES SIMPLES POUR REUSSIR UNE COLLECTE DE FONDS**

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

# **CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG)**

## **PROJET DE SENSIBILISATION ET DIFFUSION**

**Dans chacun des slides suivants,nous suggérons quelques sources d'information et idées au sujet de ce que vous souhaitez discuter et mettre en avant dans votre présentation...**

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

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

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

**Nom SKYPE:      cdgawareness**

**SI VOUS UTILISEZ CE MATERIEL  
DE SENSIBILISATION NOUS  
VOUS DEMANDONS DE BIEN  
VOULOIR MENTIONNER  
LA SOURCE SUIVANTE:**

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



# **TUTORIEL POUR LA COLLECTE DE FONDS:**

## **■ETAPES SIMPLES POUR LA COLLECTE DE FONDS**

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

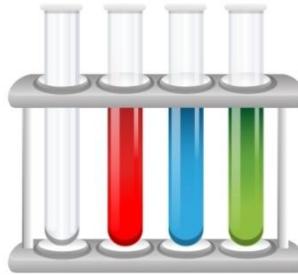
# **LA VOIX DES PATIENTS**

## **CDG VISE A:**

**SOUTENIR ET SUPPORTER LA RECHERCHE**



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



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



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

**ETABLIR UN RESEAU CDG: MALADES, CHERCHEURS  
ET MEDECINS=RESULTATS!**

**Etapes simples pour réussir une  
collecte de Fonds**

# Sources de Financement – vue d'ensemble

- Individuels
- Fondations : Grandes, Communautaires, d'Entreprise
- Sociétés – Grandes, à base de communautés
- Gouvernement

# L'essentiel pour la collecte de fonds

- Annoncez un but
  - Identifiez le besoin
  - Soyez clair sur l'usage que vous allez faire de l'argent
- Ciblez un auditoire
  - Connaissez ou apprenez qui est votre auditoire
  - Qu'est-ce qui attirera votre auditoire à votre cause?
- Formulez un plan
  - Combien d'argent voulez-vous obtenir?
  - Qui fera des dons?
  - Qui peut vous aider?
  - Quels sont les délais réalistes?

# Options pour la collecte de fonds

- Ventes aux enchères
- Vente de marchandises/services
- Petits-déjeuners à thème/dîners
- Course/Promenade/Vélo
- Evénements tels que: nuit de la comédie, bowling...
- L'évènement de “non-événement”
  - Un mailing ou une sollicitation en place d'un évènement réel
  - Boîtes liquides, pourcentage de petits-déjeuners, vente de dîners, etc

# Sélectionner la collecte de fonds “juste”

- Dynamique de groupe
  - Faites des recherches sur votre auditoire cible
  - “Pensez à l'échelle mondiale, agissez localement”
- Etablissez des délais
  - Considérez le temps, l'argent et les ressources disponibles
- Considérez les coûts
  - Réseau! Cherchez ceux qui peuvent faire dons de marchandises et/ou services à votre donneur
- Identifiez les ressources
  - Quel matériel est nécessaire? Quelle main d'œuvre est nécessaire?
  - Répartir les tâches parmi les volontaires selon leur expérience, leurs forces et leurs capacités.

# Les détails de la collecte de fonds

- Identifiez un lieu – cherchez un espace pour travailler avec le coordinateur
- Trouvez la bonne date – en fonction des saisons et des conditions météorologiques, le cas échéant
- Organisez et faites des dossiers – soyez responsable, suivez les donateurs, rassemblez les coordonnées des contacts pour établir un suivi
- Trouvez des volontaires – qui et comment les gens peuvent-ils aider?
  - Eglises, groupes civiques, écoles, etc
- Etablissez un calendrier
  - Soyez compréhensifs, incluez des détails, cherchez à progresser
- Invités et invités spéciaux
  - Pensez à quelqu'un qui l'auditoire à votre cause
- Plans d'urgence – ayez toujours un plan de secours

# Collecte de fonds communautaire

- L'implication de la communauté – se concentre sur chacun et non juste sur les “grands” acteurs de la communauté
- Laissez les choses arriver – commencez petit, obtenez l’adhésion des gens pour construire l’enthousiasme de groupe
- Travaillez avec votre Conseil communautaire – construisez la sensibilisation
- Trouvez des sponsors locaux – trouvez des sponsors, des co-sponsors et trouvez des opportunités pour leur reconnaissance
- Faites de la promotion localement – aussi bien la couverture avant l’évenement qu’après; donnez-vous 3 mois pour promouvoir votre
- Réseau social – postez des informations, des images, des vidéos et des blogs

# Le Budget

- Evaluatez les coûts – “chercher de l’argent coûte de l’argent”
  - Dépenses typiques – nourriture/rafraîchissements, speakers/équipements, voyage/hébergement, articles à vendre/tombola
- Le budget pour les dépenses – Déterminez comment vous allez dépenser et gagner de l’argent
  - Vendez des billets, organisez des tombolas, vendez des biens aux enchères, etc
- Sources de financement
  - Définissez une liste de prospects
  - Individus, affaires, organisations civiques, agences gouvernementales, fondations et associations commerciales

# Outils pour la collecte de Fonds

- Infrastructure de communication
  - Déterminez comment votre groupe est techniquement
  - Identifiez la technologie disponible pour le groupe, ainsi que le budget et l'équipement nécessaires à votre stratégie de communication
- Connaissez les personnes à contacter
  - Faites une liste des personnes à contacter pour chaque étape de la planification
- Utilisez un site web pour la collecte de fonds
  - Postez des images, des vidéos, des interviews et créez des blogs
  - Réseaux sociaux, email et facebook
- “E-collecte” de fonds
  - Un moyen bon marché de générer des revenus en lien avec une cause spécifique
  - Causes.com, Justgive.org, etc

# Moyens de diffusions

- Publicité – Définissez vos besoins publicitaires:
  - Radio – PSAs, on-air interviews/appearances
  - Internet et le courrier électronique – diffusez des histoires, des images et des vidéos
  - Lettres d'information en ligne – toujours en lien avec votre site web
  - Panneaux, prospectus et affiches – simples, clairs et stratégiquement placés
  - Activités promotionnelles – cadeaux publicitaires, coup d'envoi des évènements, des séances de photos et des impressions avant les évènements.
  - Imprimez – utilisez des ressources communautaires, des ressources, des magasins d'alimentation, des foyers municipaux, etc
  - Marketing Visuel – “Une image vaut mille mots”
    - Concevez le graphisme, le texte et les photos pour votre évènement de manière claire
    - Faites appel à un professionnel pour vous aider

# Alternatives pour la recherche de fonds

- Fondations
- Sociétés
- Subventions
- Autres grands donneurs

# Fondations

- Elles peuvent être publiques, privées, d'entreprise ou gouvernementales
- Financez des causes valables et des activités incluant des besoins éducatifs, scientifiques, environnementaux, politiques et caritatifs
- Les fondations financent des projets spécifiques mais ne financent pas les dépenses d'exploitation en cours
- La recherche de subventions par les fondations nécessite d'établir des plans et propositions, incluant des mesures d'évaluation et de suivi
- Centre de recherche de Fondations – [www.fndcenter.org](http://www.fndcenter.org)

# Sociétés

- Abordez les sociétés
  - Qui connaissez-vous?
  - Nouez des relations
  - Donnez quelque chose en retour – une image publique, reconnaissance de l'entreprise
- Donations de salariés
  - Beaucoup d'entreprises ont des programmes de contribution des salariés
  - Contactez le service des ressources humaines de la société et discutez de la correspondance avec leurs programmes de dons (ajout à ceux existants ou créations de programmes adaptés à votre cause)
- United Way – contribue actuellement à 1300 organisations à base communautaire

# Subventions

- Subventions
  - Faites votre recherche, soyez conscient des restrictions géographiques, des directives du bailleur de fonds, des critères d'application et demandez-vous si vos besoins sont compatibles avec les programmes de financement disponibles.
- Le processus d'application
  - Rassemblez des données, soyez précis, défendez votre cause, suivez les directives de subventions, développez des collaborations et des supports, préparez votre présentation
- Détermination et respect du temps
  - Le financement des subventions est compétitif, respectez un délai de présentation raisonnable
- Subventions d'entreprise – assurez-vous que votre cause intéresse la société
- Subventions du gouvernement – recherchez des subventions adaptées à votre cause

# Mesures de succès

- Evaluez les efforts pour trouver des fonds – évaluations post-événements... “ce qui a marché” et “ce qui doit être amélioré”
- Evaluez le processus – est-ce que vous faites les bons choix, quels sont les domaines que vous pouvez mesurer pour les succès futurs
- Apportez des améliorations – recherchez un feedback, déterminez vos points faibles, concentrez vous sur les aspects positifs
- Fundraising wrap-up – écrivez un journal avec les ressources et points forts des événements, les notes pour les événements à venir, les résultats des rapports.
- Dites “merci”, “merci”, “merci” à ceux qui vous ont aidé à réussir votre évènement, soyez assuré que des remerciements appropriés donneront lieu à d'autres représentations”!

# Cours de présentation de conférence



[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=1738](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=1738)

- IDEES POUR UN BON DISCOURS

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

# Points à considérer:

- Discours public effectif
- Anatomie d'un séminaire
- Erreurs communes dans la préparation des diapositives

# Discours public effectif

- Parlez haut et fort, mais ne criez pas!
- Regardez votre auditoire
- Soyez dynamique et enthousiaste

# Pour éviter cela:



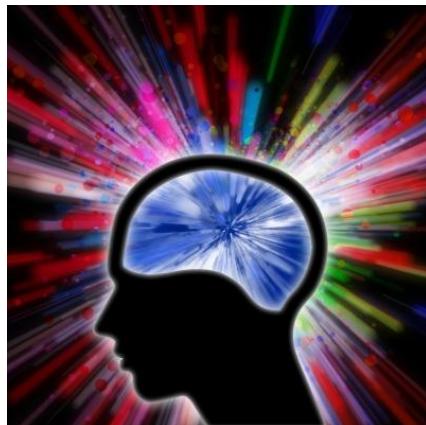
[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=1499](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1499)

## Comment est-ce que je peux motiver?

- Verbalisez une vision et une mission
- Montrez un esprit courageux
- Soyez enthousiaste

# Anatomie d'un séminaire

- Il est important de structurer votre contenu!
- La structure aide la mémoire et l'orientation.



[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=659](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=659)

# Anatomie de la conversation

C'est comme un sandwich!



[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photogid=2365](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2365)

INTRODUCTION

CONTENU DU  
DISCOURS

- PREUVE
- INFORMATION
- ARGUMENT

CONCLUSION

# INTRODUCTION

- Nom / Rôle
- But de la conférence
- Agenda
- Indiquez au public s'il peut vous interrompre pour poser des questions ou si les questions sont à la fin.

# INTRODUCTION

- **Votre but et/ou message**
  - Que vont-ils apprendre dans la présentation qu'ils ne connaissent pas maintenant?
- **Importance du message**
  - Pourquoi doivent-ils prendre la peine d'écouter?
- **Orientation**
  - Le point de départ, ce qui sera traité, quelle conclusion?

# CONTENU DU DISCOURS

Organiser votre:

- PREUVE
- INFORMATION
- ARGUMENTATION

Dans un flux logique.

# CONCLUSION

- Rappelez le message (encore)
- Récapitulez
- Pourquoi c'est important
- Remerciez (cela motive l'auditoire et à poser des questions!)

# LE SECRET ....

PLANIFIER

PLANIFIER

PLANIFIER



PRATIQUER

PRATIQUER

PRATIQUER

# Erreurs communes dans la préparation de diapositives

- Temps: 1 minute par slide! Et ne préparez pas un long discours (25-30 minutes)
- Choix de police de caractère et taille
- Choix de la couleur du texte
- Utilisation incorrecte de l'animation

# Choix de police de caractères et taille de point

- Police 24 pour le texte
- Police 32 pour les points de début de liste
- Police 48 pour les titres

# Choix de la couleur du texte

- Le choix de la couleur est en fait très subjectif. Cependant il est important d'être conscient de la combinaison de couleur que vous utilisez:
  - Bleu et noir est une combinaison épouvantable, comme jaune et blanc.

Alors, nous ne pouvons pas l'oublier, 7% de la population masculine est daltonienne.

# Utilisation incorrecte de l'animation

- Utiliser l'animation uniquement si nécessaire, autrement elle peut distraire le public
- Et assurez-vous que vous connaissez l'animation.

# BONNE CHANCE!!!!!! ET....



[http://www.freedigitalphotos.net/images/view\\_photog.php?photoid=2734](http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photoid=2734)

## Bibliographie:

Smith R. Comment ne pas donner une présentation. *British Medical Journal*, 2000, 321:1570–1571.

<http://www.weizmann.ac.il/mcb/UriAlon/nurturing/HowToGiveAGoodTalk.pdf>