

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

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)

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

CONTACT: Bas Holten (basesdownunder2003@hotmail.com)

TUTORIEL POUR LA COLLECTE DE FONDS:

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

CONTACT: Andrea Berarducci (maui911@yahoo.com)

CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG)

PROJET DE SENSIBILISATION ET DIFFUSION

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

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

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

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

Nom SKYPE: cdgawareness

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

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

CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION (CDG)

Nom, représentant les malades CDG
Pays



PLAN

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

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

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

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

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

- ❑ 25 millions de personnes atteintes aux USA

Entre 6.000 et 8.000 maladies rares différentes!

[49 XXXXY 5p](#), [Síndrome Acidemia Metilmalónica Homocistinuria](#), [Tipo cbl C Acidemia Propiónica Acondroplasia Acondroplasia - Inmunodeficiencia Combinada Grave Adrenoleucodistrofia Agammaglobulinemia Ligada al Cromosoma X Aicardi Goutières](#), [Síndrome de Alagille](#), [Síndrome de Albinismo Alexander](#), [Enfermedad de Alfa 1 Antitripsina](#), [Déficit de Alpers](#), [Enfermedad de Alport](#), [Síndrome de Amaurosis Retiniana Congénita de Leber 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 Psoriásica Artrogriposis Múltiple Congénita Artrogriposis](#), [Síndrome de Aspartilglucosaminuria Ataxia de Friedreich Ataxia de Marie Ataxia Espinocerebelosa del Tipo 1 \(SCA1\) Ataxia Espinocerebelosa SK3 Ataxia Hereditarias Ataxia Olivopontocerebelosa Ataxia Telangiectasia Atresia Aórtica Atresia Pulmonar con Comunicación Interventricular Atresia Pulmonar Septo Ventricular Intacto Atresia Tricúspide Atrofia Muscular Espinal Infantil Atrofia Muscular Espinal Proximal de Tipo 2 Atrofias Espinales Baller Gerold](#), [Síndrome de Batten Spielmeier Vogt](#), [Enfermedad de Beckwith Wiedemann](#), [Síndrome de Behcet](#), [Enfermedad de Berardinelli Seip](#), [Síndrome de Blefaroespasmos B-Oxidación Mitocondrial Braquicefalia Aislada Budd Chiari](#), [Síndrome de Buerger](#), [Enfermedad de C de Opitz](#), [Síndrome Calambre del Escribano Calcinosis Canavan](#), [Enfermedad de Cardiopatías Congénitas Carnitina](#), [Síndromes por Déficit de Castelman](#), [Enfermedad de Ceroido Lipofuscinosis Juvenil Ceroido Lipofuscinosis Neuronal Charcot Marie Tooth](#), [Enfermedad de Chediak Higashi](#), [Enfermedad de Churg Strauss](#), [Síndrome de Cistinosis Cistinuria Cistitis Intersticial Citocromo C Oxidasa](#), [Déficit de Citomegalovirus](#), [Síndrome del Citrulinemia Coartación Aórtica Coffin Lowry](#), [Síndrome de Coffin Siris](#), [Síndrome de Colangitis Crónica Destructiva no Supurativa \(CBP\) Colangitis Primaria Esclerosante Coloboma del Iris Complejo Malformativo de Arnold Chiari Coproporfiria Hereditaria Corea de Sydenham Cornelia de Lange](#), [Síndrome de Coroidemia Craneosinostosis Primaria Crecimiento](#), [Problemas de Crigler Najjar](#), [Síndrome de Cromosoma X Frágil](#), [Síndrome de Crouzon](#), [Enfermedad de Dandy Walker](#), [Síndrome de Danon](#), [Enfermedad de Defectos del Tabique Interauricular Defectos en la Biosíntesis de Testosterona Deficiencia Múltiple de Sulfatasas Déficit Congénito de HFE Déficit de 5a-reductora Deformidad de Sprengel Degeneración Macular Denys Drash](#), [Síndrome de Deplección del ADN Mitocondrial](#), [Síndrome Dilatación Aórtica Disferlina](#), [Ausencia de Disfonía Espasmódica Disgenesia Gonadal XY Dismetrias Óseas Displasia Ectodérmica Displasia Ectodérmica Tipo Berlin Displasia Espondilofisaria Displasia Ósea Displasia Ventricular Derecha Arritmógena \(DVDA\) Distonia Cervical Distonia Focal Distonia Multifocal Paroxística 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 Escafocefalia Esclerodermia Esclerosis Lateral Amiotrófica Esclerosis Tuberosa Espina Bífida Estenosis Pulmonar Valvular Estenosis Subaórtica Fija Exostosis Múltiple Extrofia Cloacal Extrofia Vesical Fabry](#), [Enfermedad de Factor IX](#), [Déficit de Fascitis Eosinofílica Fatiga Crónica](#), [Síndrome de Fely](#), [Síndrome de Fenilcetonúria o PKU Fibrodisplasia Osificante Progresiva Fibrosis Quística Fiebre Reumática Fucosidosis Galactosemia](#), [Enfermedad de Gangliosidosis GM1 Gaucher Schlagenhauser](#), [Enfermedad de Gilles de la Tourette](#), [Síndrome de Glicosilación Defectos Congénitos de la Glucogenosis Gorlin](#), [Síndrome de Granulomatosa Crónica](#), [Enfermedad de Granulomatosis de Wegener Hemiplejia Alternante Infantil Hemocromatosis Familiar Hemocromatosis Neonatal Hemofilia A Hemofilia C Hemogloblinopatía C - Forma Homocigota Hemogloblinopatía C Harlem Hemogloblinopatía D Hemogloblinopatía E Hemogloblinopatía Inestable Hemogloblinopatía J Hemogloblinopatía M con Hemólisis Hemogloblinopatía S Hemogloblinuria Paroxística Nocturna Hepatitis Autoinmune](#), [Formas Mixtas de Hermansky Pudlak](#), [Síndrome de Hidrocefalia Hiper-IgM](#), [Síndrome de Hiperlaxitud](#), [Síndrome de Hiperlisinemia Hiperostosis Frontal Interna Hipertensión Pulmonar Hipertensión Pulmonar Primaria o Idiopática Hipertensión Pulmonar Secundaria Hipocondroplasia Hipomagnesemia por Malabsorción Selectiva de Magnesio Hipopituitarismo Hipoplasia de las Células de Leydig Hipotonía Muscular Congénita Histiocitosis Tipo II Histiocitosis X Hormona del Crecimiento](#), [Déficit de Hunter](#), [Síndrome de Huntington](#), [Enfermedad de Huntington](#), [Enfermedad de \(Variante de Wespahl\) Hurler Scheie](#), [Síndrome de Hurler](#), [Enfermedad de I - Cell Ictiosis Vulgar Inmunodeficiencia Variable Común Insensibilidad a los Andrógenos](#), [Síndrome de Insuficiencia Suprarrenal Primaria](#), [Crónica](#), [Adquirida Intolerancia Hereditaria a la Fructosa Isaacs](#), [Síndrome de Jacobsen](#), [Síndrome de Job](#), [Síndrome de Joseph](#), [Enfermedad de Joubert](#), [Síndrome de Kawasaki](#), [Síndrome de Kearns Sayre](#), [Síndrome de Kennedy](#), [Enfermedad de Kleine Levin](#), [Síndrome de Klinefelter](#), [Síndrome de Klippel Feil](#), [Síndrome de Krabbe](#), [Enfermedad de Leigh](#), [Síndrome de Lesch Nyhan](#), [Síndrome de Leucemia Linfocítica Crónica Leucodistrofia Leucodistrofia Metacromática Linfangioleiomiomatosis Lowe](#), [Enfermedad de Lupus Discoide Eritematoso Lupus Eritematoso Sistémico Malformaciones Craneocervicales Manosidosis Marfan](#), [Síndrome de Maroteaux Lamy](#), [Síndrome de Marshall Smith](#), [Síndrome de Mastocitosis 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 Miocardiopatía Dilatada Idiopática Mitocondrial Mioneurogastrointestinal](#), [Síndrome \(MNGIE\) Miopatia de Multicore Miopatia Mitocondrial Miopatia Nemalínica Miopatías Congénitas Miopatías Metabólicas Mitocondrial](#), [Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo](#), [Enfermedad de Moebius](#), [Síndrome de Morquio](#), [Enfermedad de Mucopolidosis Tipo 2 Musculares](#), [Enfermedades Narcolepsia NARP](#), [Síndrome de Natowicz](#), [Síndrome de Nefronoptisis Neuramidasas](#), [Deficiencia de Neurinoma del Acústico Neurofibromatosis Central Neurofibromatosis de Von Recklinghausen Neuromusculares](#), [Enfermedades Neuropatía Motora Multifocal Nevus Nevus Gigante Congénito Niemann Pick](#), [Enfermedad de Nonne](#), [Síndrome de Noonan](#), [Síndrome de Núcleo Central](#), [Enfermedad de Nutrición Parenteral Oculo Cerebro Renal](#), [Síndrome de Oftalmoplegia Externa Progresiva Osteogénesis Imperfecta Osteonecrosis Panhipopituitarismo Paraparesia Espástica Familiar Paraparesia Espástica Tropical Parry-Romberg](#), [Síndrome de Pearson](#), [Síndrome Pelizaeus Merzbacher](#), [Enfermedad de Péñfigo Benigno Crónico Familiar de Hailey-Hailey Péñfigo Foliáceo Péñfigo Vulgar Penfigoide Ampollar Penfigoide Bulloso Penfigoide Cicatricial Penfigoide Gestacional Persona Rígida](#), [Síndrome de la Peutz Jeghers](#), [Síndrome de Pfeiffer](#), [Síndrome Picnoidosisóstosis 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 Pseudoxantoma Elástico Púrpura de Schonlein Henoch Químico Múltiple](#), [Síndrome Quiste Aracnoideo Quiste de Tarlov Rapp Hodgkin](#), [Síndrome de Raynaud](#), [Enfermedad Reiter](#), [Síndrome de Retinosis Pigmentaria Retinosquiasis Rubinstein Taibv](#), [Enfermedad de Russell Silver](#), [Síndrome de Sandhoff](#), [Enfermedad de SanFilippo](#), [Síndrome Santavuori](#), [Enfermedad de Schwartz-Jampel](#), [Síndrome de Sialidosis](#), [Síndrome de Rett Siringomielia Situs Inversus Cardiopatía 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-Frágil](#), [Síndrome Zellweger](#), [Síndrome de](#)

Le nombre de publications scientifiques continue à augmenter

CARACTERISTIQUES DES MALADIES RARES

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

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

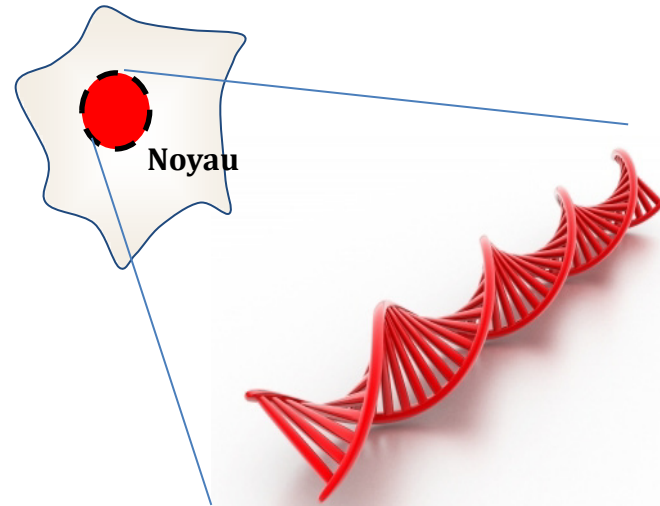
ORIGINES DES MALADIES RARES

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



La cellule

80% Origine génétique



ADN (Acidedésoxyribonucléique)

http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=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

☐ Plusirurs 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

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 ;

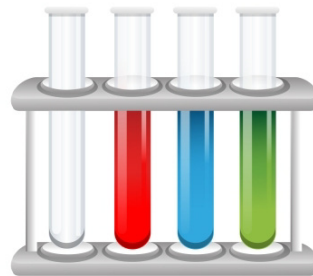
Supporter, promouvoir et diffuser l'information aux familles touchées par le CDG

OBJECTIF FINAL:

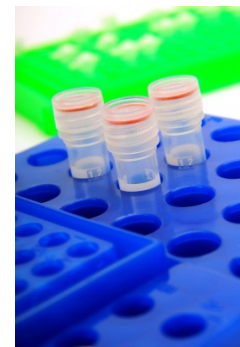
SOUTENIR ET SUPPORTER LA RECHERCHE



http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1152




www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2280



http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=151

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

Exemples d'initiatives d'organisations de patients CDG:

 Rejoindre cette communauté

Communauté **Le syndrome CDG**

Rechercher dans cette communauté

Comprendre

apprendre à vivre avec la maladie

Rencontrer

Échangez avec d'autres patients

S'informer

Informations et documentation

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



Juan Martin

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

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

Sa tante Maria Augusta Guerrero, une pédiatre

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 Joshi Joosen (Pediatric Department and Professor at the Faculty of Medicine at the University of Leuven, Belgium)

Dr Ben Pérez-Cuevas (Neurology department, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain)

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

Coffee

11.00-11.30: "The Hispano-Luso-Argentina landscape about CDG Syndrome"

Round table with:

Dr Marcela Prieto (Neuropediatrics department Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España)

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

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

Dr Carlos Asteigui (Researcher at Centro de Estudios de las Herencias por Complejos, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Argentina)

Scientific collaborator: Dr Vilasaca (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-Ramírez (Gastroenterology, Hepatology and child nutrition department, Metabolic Diseases Unit, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)

Dr. Luis Terradellas Costa (Orthopedic department at Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona)

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

16.00-17.30: "The clinical manifestations of CDG Syndrome: Prevention and treatment. Therapies. Part II."

Round table with:

Dr Ben Pérez-Cuevas (Genetic diagnosis of inherited metabolic disorders Department, Universidad Autónoma de Madrid, España)

Dr Joshi Joosen (Pediatric Department and Professor at the Faculty of Medicine at the University of Leuven, Belgium)

Dr Ben Pérez-Cuevas (Neurology department, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain)

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

Coffee

17.30-18.00: "CDG Syndrome Brainstorming with families, Researchers and Medical Doctors": fundraising, practical

guide for CDG families, future research projects, establishment of collaborations between the key

stakeholders, etc...

20.15: Dinner at "La Casa del Mar"



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

Contact:
Vanessa Ferreira
sindromeedg@gmail.com

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

Organizers:



Collaborators:



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

Glycokids CDG – Family-Meeting 2011



JORNADAS CONOCER MAS SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS

9 de Octubre en Barcelona



Organizan:

Associação
Portuguesa
CDG

Associação
Síndrome
Opitz C

Exemples d'initiatives d'organisations de patients

CDG:

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

- ☐ Newsletter
- ☐ Accès aux articles scientifiques
- ☐ Dépliants
- ☐ Webpage



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
- Encourage medical research
- The CDG Family Network sponsors family conferences, newsletters, a parent contact list, an e-mail list, and a website.

The CDG Family Network

Attn: Cynthia W'nes-Gay,
P.O. Box 84947,
Ft. Worth, Texas 76174
Phone: 800-250-5273
Web: www.cdg.com

Your contribution is non-deductible and will be gratefully acknowledged by The CDG Family Network. Our Federal Tax Identification Number is: 45-2491955.

Congenital Disorders of Glycosylation (CDG)

The CDG Family Network

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

☐ Sensibilisation

Projets des Hautes écoles et universités

E-commerce communauté CDG

http://www.cafepress.com/CDG_Community



☐ Compréhension

Séminaires des familles:
Avoir une maladie rare

PLAN

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

Avoir une maladie
rare:

VIVRE AVEC LE CDG





29 mai 200?

15 novembre 200?





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

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

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

24-7

Non stop...

- **De la vie à la “survie”**

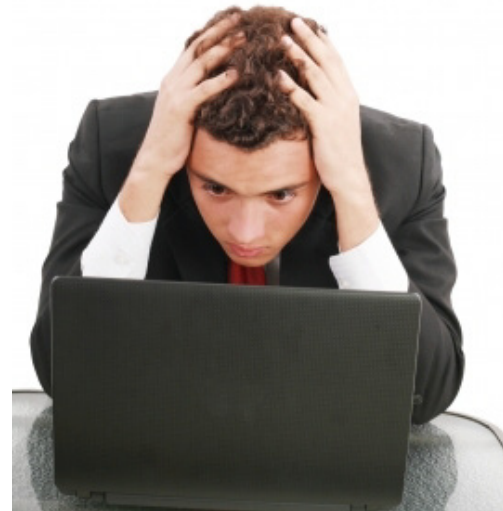
Structuration et Organisation

24-7
Non stop...

‘ 24 heures de soins’

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

“De quoi manquez vous??



‘Les questions et les réponses ne correspondent pas!’

Protocoles
Règles
Gestion
Lois
Agréments
Règlements etc...



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



Savoirs et expériences de
Parents



Merci:

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

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

Sources of photos:

- Slide 5: from the left to the right
 - http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1499
 - http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=345
 - http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=809
 - http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1962
 - http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=739
 - http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2741
 - http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2280
 - http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2367
- Slide 20: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2125
- Slide 21: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=3062
- Slide 22: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=989
- Slide 23: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=987
- Slide 28: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=3062
- Slide 29: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=3062
- Slide 30: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=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

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

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)

- AVOIR UNE MALADIE RARE: VIVRE AVEC LE CDG

CONTACT: Bas Holten (basesdownunder2003@hotmail.com)

TUTORIEL POUR LA COLLECTE DE FONDS :

- ETAPES SIMPLES POUR REUSSIR UNE COLLECTE DE FONDS

CONTACT: Andrea Berarducci (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)

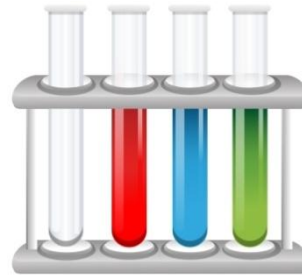
LA VOIX DES PATIENTS

CDG VISE A:

SOUTENIR ET SUPPORTER LA RECHERCHE



http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1152



www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2280



http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=151

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

**Etales 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
- Événements tels que: nuit de la comédie, bowling...
- L'évènement de "non-évènement"
 - 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 donateur
- Identifiez les ressources
 - Quel matériel est nécessaire? Quelle main d’oeuvre 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'événement qu'après; donnez-vous 3 mois pour promouvoir votre
- Réseau social – postez des informations, des images, des vidéos et des blogs

Le Budget

- Évaluez 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
- Connaissiez 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 événements, des séances de photos et des impressions avant les événements.
 - 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 événement de manière claire
 - Faites appel à un professionnel pour vous aider

Alternatives pour la recherche de fonds

- Fondations
- Sociétés
- Subventions
- Autres grands donateurs

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

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

- Évaluez les efforts pour trouver des fonds – évaluations post-événements... “ce qui a marché” et “ce qui doit être amélioré”
- Évaluez 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 événement, 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?photogid=1738



- **IDEES POUR UN BON DISCOURS**

Tutorial par Vanessa Ferreira
(sindrome.cd@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

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

Anatomie de la conversation

C'est comme un sandwich!



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?photogid=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>