

***Primera Conferencia Mundial para Familias y  
Profesionales sobre Defectos Congénitos de la  
Glicosilación (CDG):***

***“una emergente historia de árboles de azúcar:  
un evento único”***



***31 Agosto 2013: Encuentro informal  
familias CDG***

***1 y 2 de Septiembre 2013:  
Simposio Satélite***

***Centro Cívico la Sedeta,  
Barcelona, España***

**Autores:** Mercedes Serrano (Neuropediatra Guía Metabólica y coordinadora del proyecto ePACIBARD), Maria Antonia Vilaseca (Coordinadora del contenido de la Guía Metabólica) y Vanessa Ferreira (Presidente y fundadora de la Associação portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras).

Este resumen está disponible en la sección dedicada al CDG de la GUÍA METABÓLICA: <http://www.guiametabolica.org/subhome-enfermedad/defectos-congenitos-de-la-glicosilacion-cdg>

Contact: [sindromecdg@gmail.com](mailto:sindromecdg@gmail.com)

Durante los primeros días de Septiembre en la ciudad de Barcelona, han tenido lugar tres congresos/encuentros de gran relevancia para las enfermedades clasificadas como Errores Congénitos del Metabolismo.

Durante el ICIEM2013 se han congregado más de 2500 especialistas de todo el mundo en diferentes ámbitos de los ECM, procedentes de más de 90 países. Durante los 4 días de congreso se han presentado más de 900 comunicaciones en formato oral o póster.

La Guía Metabólica realizará varios artículos que describirán las diferentes jornadas destacando las novedades para cada grupo de enfermedades. Para esto, a lo largo de diferentes semanas iremos entregándolos por secciones.

Comenzamos esta semana con la **“1ª Conferencia Mundial de los Defectos Congénitos de la Glicosilación para Familias y Profesionales: una historia floreciente de árboles de azúcares”**, y el **4<sup>th</sup> International Symposium on Urea Cycle Disorders: Catalyzing New Therapeutic Approaches**.



EL día 31 de Agosto fue inolvidable. Muchas familias han conocido por primera otras familias que viven los mismos desafíos en su día-a-día. Juntos hemos caminado por el Barrio de Gràcia hasta la Plaza Cataluña. El día terminó con una cena típica catalana. Fue un momento muy emotivo y enriquecedor!

## La 1ª Conferencia Mundial de los Defectos Congénitos de la Glicosilación para Familias y Profesionales

“La 1ª Conferencia Mundial de los Defectos Congénitos de la Glicosilación para Familias y Profesionales: una historia floreciente de árboles de azúcares” fue un evento diseñado en una colaboración fructífera con los principales expertos en el ámbito del CDG: familias y profesionales unidos para intercambiar conocimiento, experiencias, necesidades y perspectivas. Las operaciones y coordinación del evento, han sido llevadas a cabo por la Asociación Portuguesa CDG y Enfermedades Metabólicas Raras relacionadas (APCDG-DMR). Un gran "gracias" va dirigido a todos los voluntarios que dedicaron su precioso tiempo antes y durante la conferencia.

Este Simposio tuvo cuatro objetivos principales:

- (1) potenciar la sensibilización mundial para esta patología,
- (2) combatir el aislamiento geográfico que impacta familias y profesionales,
- (3) compartir conocimiento y experiencias,
- (4) potenciar la visibilidad del trabajo realizado por representantes de pacientes y profesionales e
- (5) identificar áreas en las cuales la colaboración internacional puede tener un impacto inmediato en las vidas de las familias afectadas por esta condición rara que sigue siendo un misterio en la medicina.

Este evento tuvo la particularidad de haber sido organizado por un Comité de Familias y otro Científico-Médico compuesto por representantes de pacientes y profesionales de todo el mundo se han involucrado en las varias tareas relacionadas con la organización de este evento de gran dimensión. **Además, fue la primera vez que se incluyó una conferencia dirigida a familias y profesionales en el programa de uno de los congresos más relevante en ámbito de estas patologías, el 12º Congreso Internacional de Errores Congénitos del Metabolismo.**

Los días 1 y 2 de Septiembre, tuvo lugar la Primera Conferencia Mundial de Familias Y profesionales implicados en los Defectos de Glicosilación de Proteínas. Una interesante jornada donde familias, médicos expertos e investigadores clínico y biólogos, químicos, farmacólogos...expertos en la investigación básica, tuvieron la oportunidad de poner en común sus conocimientos y experiencias. Asimismo, globalmente han participado:

- **43 familias de 17 países:** EUA, Israel, Francia, Holanda, Portugal, España, República Checa, Finlandia, Australia, Canadá, Suecia, Alemania, Italia, Noruega, Inglaterra, Bélgica y Brasil.
- **71 profesionales de todos continentes y de 25 países.**

## Medicina Participativa

En esta jornada también hubo cabida para las nuevas tecnologías y las comunidades online, que abren nuevas posibilidades a la investigación clínica implicando a los propios pacientes en el desarrollo del conocimiento de las enfermedades raras.

**CDG es una de las enfermedades incluidas en el proyecto ePACIBARD** (a través de esta jornada quedó patente que sólo aunando esfuerzos entre pacientes, médicos e investigadores básicos, se conseguirán alcanzar resultados con un valor añadido inestimable que permitirá alcanzar resultados eficientes y hechos a medida de las necesidades de los pacientes y sus familias. **CDG- ePACIBARD** (ePacientes Generando Inteligencia Colectiva para el Avance Biomédico de las Enfermedades Raras) será lanzado oficialmente el día Internacional de las Enfermedades Raras (28 de febrero de 2014): en este día las familias en estrecha colaboración con profesionales CDG comenzarán a completar encuestas centradas a ampliar el conocimiento actual en ámbito CDG (descripción clínica, educación, rehabilitación, gestión de la enfermedad entre otros). Actualmente, familias, las organizaciones de pacientes y profesionales han identificado parte del contenido científico, y están llevando a cabo diversas acciones encaminadas a recaudar fondos para este proyecto.

Se trata de un proyecto de dimensión mundial que traerá muchos beneficios para los pacientes y sus familiares. Además, se necesita una colaboración internacional para lograr todos los objetivos que se centran en el fomento de conocimiento, posibilitando el diseño de nuevas opciones terapéuticas y la mejora la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Si desea colaborar con nosotros por favor contacte [sindromeCDG@gmail.com](mailto:sindromeCDG@gmail.com)

**“Los Primeros Premios Gala CDG: Esperanza y Sueños representaron: Tenacidad, Amor, Motivación y Lucha”.**



**“Los Primeros Premios Gala CDG: Esperanza y Sueños”** fueron los primeros galardones CDG que pretendieron hacer honor a aquellas personas que han hecho valiosas aportaciones, desde cualquier lugar del mundo, al CDG. El propósito de estos premios consistió en 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.

La audiencia tuvo la ocasión única de escuchar un poema escrito por Julia Boonnak (CDG Inglaterra). Julia fue la ganadora de un concurso de poesía del proyecto Global Genes en Junio 2013. Su poema se centra en

la perseverancia y puede ser leído en: <http://globalgenes.org/poetry-contest-winners-announced/>. Julia también escribe su propio blog centrado en la concienciación del CDG en [cantdogymnastics.blogspot.com](http://cantdogymnastics.blogspot.com).

Las categorías y personas reconocidas fueron:

1. **Premio CDG a los cuidados médicos** (reconoció el trabajo pionero e innovador realizado por un médico en el campo CDG. Pretendió 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): Dra Eva Morava.
2. **Premio de investigación CDG** (reconoció 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): Dr Hudson Freeze.
3. **Premio CDG a una vida dedicada y comprometida con dar relevancia al CDG** (este premio ya estaba asignado): Familia Peleman.
4. **Premio Inspiracional CDG** (celebración de una persona extraordinaria, cuyos logros inspiran a los que la rodean): fue asignado a las familias CDG.



En esta jornada se tuvieron lugar merecidísimos reconocimientos a la Dra. E. Morava (EUA), Dr. H Freeze (EUA), a la familia Peleman cuyas hijas fueron las primeras en ser diagnosticadas con esta enfermedad (Bélgica), a las familias en general y en su nombre a la Dra. Vanessa Ferreira y, de forma especial, a los Dres. J Jaaken (Leuven, Bélgica), MA Vilaseca (Barcelona, España) y P Briones (Barcelona, España)) por su dedicación y especial cariño a este grupo de enfermedades durante sus años de profesión.

### La Dra Serrano dedicó las siguientes palabras a la Dra Vilaseca:

"María Antonia cuidó de los pacientes y siempre se aseguró de que ella estaría cerca de ellos. Ella recuerda cada nombre, las preguntas de cada de sus familias, sus vidas ... Ella siempre ha pensado en el cuidado diario de los pacientes, sus dificultades en la vida y su calidad de vida. A lo largo de su carrera ha sido brillante desde el punto de vista científico y profesional, pero sobre todo, ha sido brillante como persona.

Hace 3 años fundó la Guía Metabolica, una vez más tratando de ayudar a los pacientes, tratando de resolver sus necesidades y dificultades, y hoy en día es la super " doctor 2.0 " en el hospital! Es nuestro gran placer dar este reconocimiento a nuestra querida María Antona Vilaseca (MAV)".

### Ponentes únicos, únicos momentos:

La cercanía de los ponentes y la accesibilidad a los mismos marcó una jornada donde lo más emotivo y gratificante, fue la posibilidad de escuchar ponencias de familias y de los propios pacientes, que compartieron sus experiencias. Cabe señalar, que fue la primera vez que las familias y pacientes CDG han sido ponentes en un evento de este tipo. Respecto a las contribuciones de las familias y pacientes, Morgan Liddle (Australia), afecta de CDG, de 22 años, nos contó sus expectativas en la vida y su derecho a soñar en una exposición emocionante donde el optimismo y la fortaleza dejaron impresionados a los asistentes.

The image shows a composite of the TeamMORGAN website and its Facebook page. The website header includes the 'Morgan TEAM' logo and navigation links: 'HOME | OTHER LINKS | CONTACT US'. Below this is a 'LATEST FACEBOOK NEWS' section with two posts. The first post is from 'Morgan Webb Liddle, Para-Equestrian and her supporters TeamMORGAN' with 575 likes. The second post is from 'Morgan Webb Liddle, Para-Equestrian and her supporters TeamMORGAN' with the caption 'Cross training on the bike with Tailor.' and a photo of Morgan with a horse. The Facebook page shows a profile picture of Morgan Webb Liddle, a 'DONATE' button, and a video player with a quote: "Despite all my challenges, my goal is to represent my country."

**Juntos podemos ayudar a Morgan a realizar su sueño! En su página web hay enlace directo para realizar donaciones:**

**Webpage:** <http://www.teammorgan.com.au/>

**Facebook :** <https://www.facebook.com/pages/Morgan-Webb-Liddle-Para-Equestrian-and-her-supporters-TeamMORGAN/145308438889087?fref=ts>

**Youtube channel:** <https://www.youtube.com/user/TEAMmorgan28?feature=mhee>

Posteriormente, Bas Holten (Holanda), Duncan Webster (Canada), Sandra Pereira Pinto (España), Noelle Schmitz (Holanda), Eric Jerman (EUA) y Vanessa Ferreira (Portugal) nos explicaron sus aprendizajes, sus contribuciones a la vida diaria de los niños tanto desde el punto de vista personal y familiar, como profesional. Esto último mediante el diseño de parques infantiles adaptados, aplicaciones para tabletas electrónicas para favorecer su neurodesarrollo, el establecimiento de un grupo de soporte para familias CDG en redes sociales o cómo la colaboración entre familias y profesionales puede potenciar la investigación translacional.

La participación activa de las familias en el ámbito de la investigación básica y clínica, mediante su posible colaboración como coordinadores, gestores, fuente de inspiración, financiadores, entre otros, cataliza positivamente proyectos de investigación basados en las necesidades inmediatas de las familias.

A última hora de la tarde en este primer día hubo también tiempo para hablar de conectividad entre pacientes en la plataforma RARECONNECT de EURORDIS y NORD, en Guía Metabólica y las posibilidades de avanzar en el conocimiento clínico de estas enfermedades a través del uso de las nuevas tecnologías.

Se cerró esta primera jornada con un emotivo vídeo realizado por Merell Liddle (CDG Australia) que contó con la colaboración de Vanessa Ferreira, y que incluía más de 80 fotos de niños con CDG. El video transmitió los pensamientos de las familias cuando han recibido el diagnóstico y sus reflexiones y deseos a la fecha de hoy. Fue acompañado de una canción folk compuesta por los padres de dos niñas con CDG (Australia) y cuyo título es "Vida normal" (Para escucharla por favor consulte: "Ordinary Life" en <http://www.youtube.com/watch?v=g9W-FyodPo4>). El grupo BandSambant fue el encargado de cerrar esta jornada inolvidable con un espectáculo de Batucada!



**Morgan Liddle (Australia) con Elisa Balducci del grupo BandSambant.**

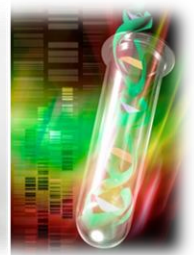
## Las últimas novedades respecto al contenido médico-científico:

En cuanto al contenido médico, la primera conferencia médica fue a cargo del Dr. Jaak Jaeken (Bélgica), descubridor del primer defecto congénito de la glicosilación, así como de otros de forma sucesiva. Realizó una introducción sobre la bioquímica y fisiopatología (mecanismo por el cual se produce la enfermedad) así como los conocimientos que se han ido desarrollando a lo largo de los años hasta el momento actual, donde se conoce más de 50 CDGs con unas manifestaciones clínicas muy diversas.

A continuación, representantes de Argentina (Dr Carla Asteggiano), Brasil (Dr Charles Lourenço), Portugal (Dr Esmeralda Rodrigues), España (Dr Belén Pérez-Dueñas), Francia (Dr Nathalie Seta), Qatar (Dr Tawfeg Ben-Omran), Italia (Dr Rita Barone y Dr Ágata Fiumara), Bulgaria (Dr Malina Stancheva) y la República Checa (Dr Thomas Honzik) describieron su experiencia. Detallaron el número de pacientes que seguían en cada país, sus alteraciones genéticas, sus fenotipos clínicos (conjunto de síntomas que presentan).

De esta revisión a lo largo de los diferentes países cabe destacar la existencia de grandes diferencias en cuanto a las manifestaciones clínicas de los diferentes CDG, por lo que se conoce como una enfermedad camaleónica, donde es muy importante la sospecha del médico y su estado de alerta para llegar a diagnosticarla en algunos casos. Por otro lado, hay formas muy poco prevalentes que pueden presentar alteraciones óseas o cuadros musculares que recuerdan a otras enfermedades. A lo largo de estas descripciones por países se ve también la variabilidad en la gravedad de la enfermedad, describiéndose formas leves y otras clásicas pero sin poder llegar a determinar o predecir qué mutaciones producen mayor o menor severidad en la enfermedad.

Desde el punto de vista clínico, la charla del Dr. Marc Patterson (EUA) sobre los aspectos neurológicos de la enfermedad, ayudó a resolver dudas sobre las manifestaciones clínicas propias de la afectación cerebelosa en esta enfermedad y su evolución a lo largo del tiempo. La posible coexistencia de un componente de hipoplasia (mala formación) y de atrofia (destrucción de tejido posterior a la formación) parece la hipótesis más aceptada para la PMM2-CDG (CDG Ia). Las células de Purkinje, que son las neuronas más importantes en el cerebelo, son muy vulnerables a la lesión, de aquí su alteración en este grupo de enfermedades. En su exposición Dr Patterson señaló además que hay una alteración no sólo a nivel cerebeloso y cerebral (que podría justificar el aumento de riesgo de padecer epilepsia en este grupo de pacientes) si no también a nivel de los nervios periféricos en forma de neuropatía desmielinizante (pérdida de la vaina de los nervios que los protegen y los hacen conducir con mayor velocidad y eficiencia).





La Dra. Daisy Rymen (Bélgica) explicó las diferentes manifestaciones oculares que se pueden presentar en la PMM2-CDG (CDG Ia), verbigracia, estrabismo, nistagmus (movimientos oculares anormales y rápidos de forma horizontal habitualmente), retinitis pigmentosa (que implica una degeneración progresiva de la retina, iniciada en la parte externa del campo visual, con depósito de pigmento y pérdida de fotorreceptores, que son las neuronas capaces de captar las señales lumínicas) y que en el momento actual carece de tratamiento. Habló también de la miopía, las cataratas (aunque normalmente no se presentan en PMM2-CDG (CDG Ia) sí lo hacen en otros tipo de CDG), el coloboma (defecto estructural en alguna de la estructuras oculares: iris, retina, nervio óptico) y la hipoplasia (escasa formación) de nervio óptico.

La Dra Dulce Quelhas (Portugal), ha explicado con un lenguaje no especializado la técnica del isoelectroenfoque de la transferrina, ampliamente utilizada para el diagnóstico del CDG. El Dr Hudson Freeze (EUA) habló de los CDG que se heredan de forma recesiva o bien ligada al cromosoma X destacando las descripciones de nuevas enfermedades CDG con posibilidades terapéuticas, mediante el tratamiento dietético con fucosa o galactosa. Durante su charla resaltó la necesidad de colaboración entre los pacientes, los médicos y los investigadores que, como él, trabajan vinculados a un laboratorio de investigación básica. El Dr Lefeber (Holanda) presentó métodos actualmente utilizados que contribuyen para una mejoría del diagnóstico del CDG y que han permitido diagnosticar nuevos tipos de CDG. Uno de los objetivos finales es la obtención de un diagnóstico rápido (idealmente 3 meses).

Los Dres. Corral y de la Morena Barrio (España), explicaron sus estudios en coagulación y hemostasia en pacientes con PMM2-CDG (CDG Ia), dada la importancia de las alteraciones en esta área para los pacientes. Los factores de la coagulación necesitan ser correctamente glicosilados para ejercer correctamente su función. La coagulación requiere un equilibrio exquisito entre los factores procoagulantes, anticoagulantes, el fibrinógeno y sus estabilizadores o disruptores. Aunque en el momento actual se conoce poco y las recomendaciones que se pueden hacer no son universales, sí sabemos que es importante la prevención de los eventos vasculares en situaciones de riesgo como la fiebre prolongada, la deshidratación o la inmovilización. Los estudios en el laboratorio de estos doctores no sólo implican las alteraciones en los propios pacientes sino también en los familiares portadores. Los estudios realizados de forma colectiva para concentrar el conocimiento científico-médico en el ámbito del CDG, como por ejemplo, ePACIBARD, ayudarán a elucidar más detalles a este y otros niveles del espectro clínico de esta patología.

La Dra M Mohamed (Holanda) presentó una escala de evaluación clínica para pacientes, de forma que se pueda evaluar minuciosamente los cambios, estabilidad o progresión de la enfermedad, algo básico a la hora del desarrollo y evaluación de nuevas terapias.



La Dra Paula Videira (Portugal) repasó la importancia para estos pacientes de la glicosilación para la normal función del sistema inmunológico. En general se trata de pacientes con más infecciones bacterianas, sobre todo los primeros años de la vida. En respuesta a uno de los comentarios de los asistentes se remarcó la necesidad de seguir un calendario vacunal habitual, siempre que la situación clínica del paciente sea estable y adecuada.

Los Dres Eva Morava (EUA) y Thorsten Marquardt (Alemania) hablaron de estudios terapéuticos. En el caso de la Dra Morava describió el proceso de descubrimiento de un nuevo tratamiento para una enfermedad catalogada de CDG y llamada PGM1, en la que el tratamiento con galactosa puede resultar efectivo. El Dr Marquardt habló de sus estudios preliminares con manosa y antidiabéticos orales (metformina) o disulfiram para pacientes con de PMM2-CDG (CDG Ia). Presentó resultados bioquímicos del tratamiento con una disminución de las proteínas no glicosiladas a lo largo de los dos primeros años de tratamiento con ambos fármacos en dos pacientes. Desde el punto de vista clínico no describió los cambios. Estos resultados preliminares parecen esperanzadores aunque no se ha realizado un estudio bien reglado comparando la evolución natural con la evolución sólo con manosa o con ambos fármacos a la vez. Dada la cantidad de consultas que se realizaron por parte de los padres al respecto de esta terapia y en conjunto con la Dra Stephanie Grünwald (Inglaterra) y la Dra Eva Morava (EUA), expertas en CDG a nivel internacional, se ha llegado a una recomendación conjunta de esperar a resultados concluyentes y ser prudentes.

En el momento actual coincidimos en que no hay una evidencia científica a favor de esta terapia en niños con de PMM2-CDG (CDG Ia). Por otro lado, ambas doctoras han coincidido en apuntar que existen riesgos colaterales de usar un fármaco que actúa como antidiabético en niños con problemas tales como falta de medro, diarreas, hipoglucemias e hiperinsulinismo.

Los doctores Marc Martinell (MINORYX, España) y John Evans (Agiros Pharmaceuticals, EUA) nos presentaron los avances de la industria farmacológica en el desarrollo de fármacos para combatir la enfermedad, con especial atención puesta en las posibilidades de la chaperonas. Cerró la jornada el Dr Körner (Alemania) con su experiencia en los modelos animales afectos de PMM2-CDG (CDG Ia) y su importancia para aprender ciertos procesos fisiológicos, características anatómicas o su utilización en el desarrollo farmacéutico, entre otros.

Por último, se compartió con la audiencia nuevas herramientas de comunicación, educación, sensibilización y empoderamiento disponibles en la plataforma de referencia para este grupo de patologías, la GUÍA METABÓLICA: <http://www.guiametabolica.org/subhome-enfermedad/defectos-congenitos-de-la-glicosilacion-cdg>.

### **Algunos ejemplos son**

- (1) El cuento dedicado al CDG y ahora disponible en 11 idiomas puede ser consultado en el siguiente enlace <http://www.guiametabolica.org/aprender-jugando/glicolandia-y-las-antenas-de-colores>,
- (2) Folletos en cuatro idiomas: [http://www.guiametabolica.org/sites/default/files/CDG\\_EN\\_DIP.pdf](http://www.guiametabolica.org/sites/default/files/CDG_EN_DIP.pdf) o
- (3) la guía práctica para las familias CDG: [http://www.guiametabolica.org/sites/default/files/guia\\_practica\\_familias\\_CDG.pdf](http://www.guiametabolica.org/sites/default/files/guia_practica_familias_CDG.pdf)

La primera conferencia mundial de CDG ha resultado emocionante desde el punto de vista científico y humano. Este evento fue la prueba de cómo recursos muy limitados (tanto a nivel humano como económico) pueden ser utilizados de forma eficiente y efectiva, puesto que reflejó un elevado nivel de profesionalización. Fue dedicado 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 hacen creer en el poder de los sueños. Ha sido un hito que servirá de ejemplo y motivación para otras muchas asociaciones de pacientes con enfermedades raras. Además, motivó el interés de varias familias de Brasil, Inglaterra e Italia para formar sus respectivas asociaciones y así aunar esfuerzos y recursos junto de las organizaciones y representantes CDG de todo el mundo.

**La Foundation Glycosylation (FoG) es el patrocinador oficial de los videos de las ponencias de este evento**



Es con enorme alegría que la organización anuncia que la **Foundation Glycosylation (FoG)** fundada por la familia Webster (Canadá), es el patrocinador oficial de los videos de las ponencias de este evento. Este material estará disponible en el futuro canal Youtube dedicado a la “Primera Conferencia Mundial de los Defectos Congénitos de la Glicosilación para Familias y Profesionales: una historia floreciente de árboles de azúcares”. Duncan Webster es el padre de Maria Webster y presidente de esta organización. Para más información sobre el trabajo realizado por esta organización que especialmente enfocada en la investigación para ALG9-CDG (CDG-1L), visite el siguiente enlace: <http://www.thefog.ca/main.html>

**El Canal Youtube “Conferencia Mundial CDG” fue creado:**

[http://www.youtube.com/channel/UCvGr7WnYaylJgfmyL\\_xQgWw?guided\\_help\\_flow=3](http://www.youtube.com/channel/UCvGr7WnYaylJgfmyL_xQgWw?guided_help_flow=3)

Actualmente, se está trabajando activamente en la adaptación de todas ponencias. Informaremos la comunidad cuando los videos estén disponibles en el canal Youtube.

**Importante: Registro para acceder a las presentaciones de la conferencia**

Por favor, haga su registro hasta el día **12 de Octubre 2013** para recibir todas las presentaciones de PowerPoint, escribiendo un correo electrónico a (indicar nombre, país y si usted es un miembro de la familia o un profesional):

[access.worldcdgconference2013@gmail.com](mailto:access.worldcdgconference2013@gmail.com)

La organización del evento facilitará algunos artículos de los ponentes y otra información que sirva de soporte y apoyo para las familias.

### El libro con las fotos del evento ya están disponibles:

La fotógrafa oficial del evento, Marisa de Andrés, ha finalizado un libro de fotografías dedicado al evento. El enlace para acceder al libro es: <http://blur.by/1c8XyPD>

Nota: Las fotografías en el formato imprimido tienen excelente resolución.

Gracias Marisa por el apoyo para con nuestras familias!

### “La Segunda Conferencia Mundial de los Defectos Congénitos de la Glicosilación para Familias y Profesionales: una historia floreciente de árboles de azúcares” tendrá lugar en...

Muchas familias y profesionales han demostrado su interés en organizar “La Segunda Conferencia Mundial de los Defectos Congénitos de la Glicosilación para Familias y Profesionales: una historia floreciente de árboles de azúcares”. La idea sería combinar el hecho de que varios profesionales marcarán presencia en el SSIEM 2015 que tendrá lugar en Lyon (Francia). Actualmente, diferentes partes interesadas están decidiendo la estrategia operacional respecto a la organización de dicho evento. Un grupo de trabajo será anunciado en Diciembre 2013.

Finalmente, nuestro agradecimiento a las familias organizadoras, sus asociaciones y voluntarios por haber contado con nuestra participación en tan interesantes jornadas.

### Para más información:

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

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

### Actualmente varias organizaciones representan CDG:

Portugal: <http://sindrome-cdg.orgfree.com/>

España: <http://www.aescdg.com>

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

EUA: <http://www.cdgfamilynetwork.org/>

Canadá: <http://www.thefog.ca/>

Alemania: <https://www.cdg-syndrom.de/>

Dinamarca: <http://www.cdgforeningen.dk/>

Suecia: <http://www.cdgs.se/>

### Para más información sobre organizaciones y representantes:

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

### Siga las organizaciones CDG en el Facebook:

- “CDG Family Network”: <https://www.facebook.com/groups/129138224432/?fref=ts>
- “CDG United”: <https://www.facebook.com/groups/glycosylation/>
- “CDG España”: <https://www.facebook.com/groups/47286836357/>
- “CDG Brasil”: <https://www.facebook.com/sindrome-cdg.brasil>
- “Les Ptits CDG-Francia”: <https://www.facebook.com/lesptitscdg?fref=ts>
- “Syndrome CDG Family : ne plus jamais seule” : <https://www.facebook.com/groups/490381534327886/>
- “CDG Denmark”: Our Louise Rimmen is figuring out why is not working at this moment!
- “CDG Portugal”: <https://www.facebook.com/pages/SINDROME-CDG/135220796488836>

# Gracias a!



# Gracias a:

- Comité de Familias:** Merell Liddle (CDG Australia and mother), Rosália Félix (CDG Portugal and mother), Noelle Schmitz (CDG Netherlands and mother), Júlia González (CDG Spain and mother), Murielle da Silva (CDG France and mother), Andrea Berarducci (CDG USA and mother), LaRae Mercer (CDG USA and mother), Pierre Morandat (CDG France and father), Cristina Navas (CDG Spain and mother), Yoland Scott (CDG Spain and mother) & Team of highly motivated translators: Begoña Cano (CDG Spain and mother), Jorge Palomero (CDG Spain and father), Sandra Pereira Pinto (CDG Spain and mother), Ana Sánchez Cáceres (CDG Spain and mother), Luciana Zorzoli (CDG Argentina and mother), Louise Skov Rimmen (CDG Denmark and mother), Adriana Tito Maciel (CDG Brasil and mother), Les P'tits CDG (France), Rachel Levillain (CDG France and mother) and Tim and Christine Jardine (CDG UK and parents)
- Comité Científico-médico:** Maria Antonia Vilaseca Busca (Spain), Eva Morava (USA), Hudson Freeze (USA), Erik A Eklund (Sweden), Thierry Hennet (Switzerland), Elisa Leão Teles (Portugal), Carla G. Asteggiano (Argentina), Sílvia Sequeira (Portugal), Rita Barone (Italy), Paula Videira (Portugal), Belén Pérez Dueñas (Spain), Mercedes Serrano (Spain), Rafael Artuch (Spain), Paz Briones (Spain) and Célia Pérez-Cerdá (Spain)

“Superar desafíos, aumentar el conocimiento, haciendo excelencia, intercambio de experiencias, en definitiva:  
Fomentar la investigación centrada en el paciente”



***“2nd Conferencia Mundial para Familias y Profesionales sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG):  
“una emergente historia de árboles de azúcar: un evento único”***



**ISNS**

International Society for Neonatal Screening

HOME NEWS **AGENDA** MEMBERSHIP

### **Agenda**

1 September, 2015 - 4 September, 2015  
**SSIEM, Lyon, France**

Details to follow.

See [www.ssiem.org](http://www.ssiem.org)

**Hasta pronto, en Francia (2015)!**

©Guía Metabólica y Asociación Portuguesa CDG y enfermedades metabólicas raras relacionadas (APCDG-DMR, Portugal): Todos los derechos reservados. Ninguna parte de esta publicación puede ser reproducida, almacenada o transmitida en cualquier forma o por cualquier medio, mecánico, fotocopia, o cualquier otro, sin el permiso previo y por escrito de los editores, Guía Metabólica y Asociación Portuguesa CDG y enfermedades metabólicas raras relacionadas (APCDG -DMR, Portugal).

## **Imágenes para elaborar este documento:**

Recursos y agradecimientos:

### **Pag 2:**

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

### **Pag 8:**

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

### **Pag 9:**

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

### **Pag 14:**

Imagen cortesía de Stuart Miles/ FreeDigitalPhotos.net