



**Leia o Manifesto pela declaração de 16 de Maio como Dia Mundial de Sensibilização para os Defeitos Congénitos da Glicosilação (CDG).**

**Agradecemos que nos ajude a sensibilizar e a aumentar a visibilidade dos CDG. Basta assinar a petição pública:**

<https://www.change.org/p/congenital-disorders-of-glycosylation-cdg-world-awareness-day-on-may-16th>

**Por ocasião do Dia Mundial das Doenças Raras de 2016, a comunidade de CDG começou a divulgar a seguinte declaração:**

Os doentes de todo o mundo com Defeitos Congénitos da Glicosilação (CDG) constituem uma comunidade unida cuja voz se ergue para combater o impacto de uma doença rara denominada Defeitos Congénitos da Glicosilação (CDG). Se nunca ouviu falar desta doença, é porque apenas afeta uma em cada 20.000 pessoas. Isto significa que se trata de uma Doença Rara.

Os CDG são doenças genéticas graves e crónicas que transformam a vida dos doentes e podem provocar a morte devido à falência de vários órgãos. O tipo e a gravidade dos problemas associados aos CDG variam muito entre as pessoas e, por vezes, até mesmo entre membros da mesma família. Para a maioria dos doentes, é muito difícil ou impossível andar, saltar, subir escadas, correr, ler e falar, entre outras atividades. Além disso, o impacto desta doença vai para além das suas manifestações físicas: a sobrecarga económica, a diminuição da produtividade (de doentes e cuidadores), a redução do funcionamento social e a menor qualidade de vida são outros aspetos afetados. Na realidade, apesar dos avanços rápido que se verificam na área das Doenças Raras, menos de 5% destas têm tratamento com medicamentos<sup>1</sup>. À semelhança dos CDG, a maioria das doenças raras ainda não tem opções de tratamento. A indústria farmacêutica pode considerar arriscado criar medicamentos para doentes que sofrem dos CDG, pois os lucros não se revelarão tão elevados como com os medicamentos habituais. Apesar de os cientistas fazerem grandes progressos todos os dias, é necessário aumentar o financiamento da investigação dos CDG.

Os doentes com CDG estão entre os 36 milhões de europeus com doenças raras. Na Europa, define-se uma doença como rara (ou órfã) quando tem uma prevalência inferior a 5 por 10.000 habitantes. Nos EUA, uma doença é definida como rara se afetar menos de 200.000 indivíduos, ou um em cada 10 habitantes<sup>2</sup>. Crê-se que as doenças raras afetem mais do que o dobro de todos os doentes com cancro dos Estados Unidos! Pelo menos 30 milhões de norte-americanos e 36 milhões de europeus são afetados por uma das 7000 a 8000 doenças

<sup>1</sup><http://criteriuminc.com/wordpress/index.php/orphan-drug-development-why-they-are-so-important/>

<sup>2</sup>[http://www.phrma.org/sites/default/files/pdf/Rare\\_Diseases\\_2013.pdf](http://www.phrma.org/sites/default/files/pdf/Rare_Diseases_2013.pdf)



órfãs<sup>3</sup> que existem. A lista de doenças raras aumenta em cerca de 250 por ano<sup>4</sup>, o que corresponde a uma média de cinco novas doenças raras por semana. Calcula-se que aproximadamente uma em cada cinco pessoas conheça pessoalmente alguém com uma doença rara<sup>5</sup>. Há projeções que indicam que, no caso das principais 350 doenças raras, cerca de 27% dos doentes não cheguem a um ano de vida. Isto sublinha o enorme impacto destas doenças na sociedade.

Com isto, já pode imaginar a solidão que é ter CDG, uma doença desconhecida da maioria das pessoas, sem tratamento e com financiamento limitado para aumentar os programas investigação. Acrescentar os Defeitos Congénitos da Glicosilação à sua lista de temas de saúde abrirá também portas para outras doenças comuns, tais como o cancro. Com isto, consciencializa a sociedade e dá acesso a recursos, criando oportunidades de financiamento e de investigação.

A SENSIBILIZAÇÃO para os CDG é vital! Junte-se a nós e assine a petição para nos ajudar a sensibilizar o mundo inteiro para os Defeitos Congénitos da Glicosilação (CDG).

Pela declaração de 16 de Maio como Dia Mundial de Sensibilização para os Defeitos Congénitos da Glicosilação (CDG)!

**PODEMOS FAZER A DIFERENÇA! PODE FAZER A DIFERENÇA!**

**Agradecemos que nos ajude a sensibilizar e a aumentar a visibilidade dos CDG. Basta assinar a petição pública:**

<https://www.change.org/p/congenital-disorders-of-glycosylation-cdg-world-awareness-day-on-may-16th>

## **JUNTE-SE À LUTA**

Assine a nossa petição online e ajude-nos para que 16 de Maio seja oficialmente o **Dia Mundial de Sensibilização para os Defeitos Congénitos da Glicosilação (CDG)** – um dia que pode ajudar a salvar vidas:

<https://www.change.org/p/congenital-disorders-of-glycosylation-cdg-world-awareness-day-on-may-16th>

<sup>3</sup><http://features.blogs.fortune.cnn.com/2014/01/21/wall-streets-next-bet-cures-for-rare-diseases/>

<sup>4</sup><http://www.bioresearchonline.com/doc/quantifying-the-potential-value-of-orphan-drugs-0001>

<sup>5</sup><http://www.checkorphan.org/grid/news/treatment/fighting-rare-diseases-pathway-from-orphan-drug-development-to-market-access>



O Dia Mundial de Sensibilização para os Defeitos Congénitos da Glicosilação (CDG) é uma iniciativa da APCDG em conjunto com a rede mundial de grupos de doentes com CDG e os seus profissionais.

Queira contactar-nos para mais informações: [sindromecdg@gmail.com](mailto:sindromecdg@gmail.com)

### **Acerca da Associação Portuguesa síndrome CDG e outras Doenças Metabólicas Raras (APCDG):**

Fundada em 2010, a APCDG ([www.apcdg.com](http://www.apcdg.com)) é uma associação familiar sem fins lucrativos cujo objetivo é fomentar investigação de ponta que faça a diferença na vida dos doentes e dos seus familiares. As ações da APCDG realizam-se a nível nacional e internacional. A APCDG está empenhada em encontrar uma cura para os Defeitos Congénitos da Glicosilação (CDG) e as doenças com eles relacionadas, melhorando as opções de tratamento e prestando informações e apoio a pessoas com CDG através da investigação, educação, programas de sensibilização e defesa dos seus interesses. A principal prioridade da APCDG é dar uma perspetiva completa e holística do doente como pessoa. Vá ao nosso site: [www.apcdg.com](http://www.apcdg.com)

\*\*\*

### **IMPORTANTE. É favor ler se usar os nossos recursos:**

É importante salientar que os nossos recursos não podem ser utilizados para fins comerciais ou de angariação de fundos.

O nosso trabalho está disponível ao público para ajudar a comunidade de CDG e as comunidades de doenças raras relacionadas. Além disso, é também de sublinhar que os nossos recursos são produzidos por voluntários. Não recebemos financiamento oficial. A continuação dos nossos projetos depende apenas de donativos. **Faça o seu donativo através do Paypal, cartão de débito ou crédito ou transferência bancária. A comunidade CDG agradece.** O seu donativo irá ajudar a financiar esforços de defesa dos interesses da comunidade CDG, a sensibilizar a sociedade e a investigar a doença.

Pode encontrar todas as informações em <http://www.apcdg.com/get-involved1.html>

Bibliografia utilizada para o texto do Manifesto: Vanessa Ferreira. MBA thesis project: Embracing orphan diseases. IAE Paris. Sorbonne Graduate Business School. 2014.