



**Lean el Manifiesto para el reconocimiento del 16 de Mayo como el Día Mundial de Concienciación sobre los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG)**

Firmen nuestra petición en línea y ayúdenos a convertir oficialmente el 16 de Mayo en el **Día Mundial de Concienciación sobre los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG)**, un día que contribuya a salvar vidas: <https://www.change.org/p/congenital-disorders-of-glycosylation-cdg-world-awareness-day-on-may-16th>

\*\*\*

**Con ocasión del Día Mundial de las Enfermedades Raras de 2016, la comunidad de afectados por los CDG ha empezado a difundir la siguiente declaración:**

La voz de los pacientes con defectos congénitos de la glicosilación (CDG) es la de una comunidad unida y dedicada a combatir los efectos de unos trastornos raros denominados defectos congénitos de la glicosilación (CDG). Si no han oído hablar de ellos es porque solo afectan a una de cada 20 000 personas, aproximadamente, lo que significa que son una enfermedad rara.

Los CDG son trastornos genéticos crónicos graves que alteran la vida y, a menudo, la ponen en peligro o resultan mortales a causa de la insuficiencia multiorgánica que provocan. La clase y la gravedad de los problemas asociados a los CDG varían mucho entre los distintos afectados y, a veces, incluso entre los miembros de una misma familia<sup>1</sup>. Caminar, saltar, subir escaleras, correr, leer y hablar, entre otras actividades, resultan tareas difíciles y con frecuencia imposibles para la mayoría de los pacientes. Las consecuencias de este trastorno van más allá de las manifestaciones físicas de la enfermedad. Entre sus repercusiones se encuentran la carga económica que suponen, la reducción de la productividad (tanto del paciente como de sus cuidadores), la disminución de la actividad social y la menor calidad de vida. De hecho, a pesar de los rápidos avances en el campo de las enfermedades raras, menos del 5 % de estas cuentan con tratamientos farmacológicos a disposición de los pacientes<sup>2</sup>. La mayoría de las enfermedades raras, como los CDG, todavía carece por completo de opciones terapéuticas. El riesgo de invertir en un medicamento para los niños y adultos CDG y otras enfermedades raras relacionadas tal vez no prometa un beneficio económico tan elevado como el de los medicamentos corrientes. Además, aunque los científicos llevan a cabo grandes avances a diario, se necesitan más fondos para la investigación sobre los CDG.

---

<sup>1</sup> [http://www.malacards.org/card/congenital\\_disorder\\_of\\_glycosylation\\_type\\_1a?search=CDG](http://www.malacards.org/card/congenital_disorder_of_glycosylation_type_1a?search=CDG)

<sup>2</sup> <http://criteriuminc.com/wordpress/index.php/orphan-drug-development-why-they-are-so-important/>



Los pacientes con CDG forman parte de los 36 millones de europeos que padecen una enfermedad rara. En Europa, una enfermedad se define como rara, o también como «enfermedad olvidada», si tiene una prevalencia de menos de 5 por 10 000. En Estados Unidos, un trastorno se define como raro cuando afecta a menos de 200 000 personas, o a uno de cada 10 estadounidenses<sup>3</sup>. ¡Se cree que las enfermedades raras afectan a más del doble del número total de estadounidenses con cáncer! Al menos 30 millones de estadounidenses y 36 millones de europeos padecen alguna de las 7000 u 8000 enfermedades olvidadas que se conocen<sup>4</sup>. La lista de las enfermedades raras aumenta en unas 250 al año<sup>5</sup> (una media de cinco trastornos nuevos descubiertos cada semana<sup>6</sup>). Se calcula que, aproximadamente, una de cada cinco personas conoce directamente a alguien que padece una enfermedad rara<sup>7</sup>. De hecho, las previsiones indican que, en el caso de las 350 enfermedades raras principales, alrededor del 27 % de los pacientes no llegará al primer año de vida<sup>8</sup>. Esto pone de relieve el enorme impacto social de estas enfermedades.

Pueden imaginar la sensación de soledad que provoca tener un CDG, una enfermedad de la que la mayoría de la gente nunca ha oído hablar, que no tiene tratamiento y cuyos fondos dedicados para investigar son limitados. Si conseguimos el reconocimiento oficial del 16 de Mayo como el **Día Mundial de Concienciación sobre los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG)**, ¡también allanaremos el camino de enfermedades más comunes como el cáncer! La población tomará conciencia, se facilitará el acceso a los recursos y se generarán oportunidades de financiación e investigación.

¡La CONCIENCIACIÓN sobre los CDG es fundamental! ¡Únanse a nosotros, ayúdenos a sensibilizar al planeta entero sobre los defectos congénitos de la glicosilación (CDG), en todos los países del mundo, añadan su nombre a nuestra petición para que el 16 de Mayo sea el Día Mundial de Concienciación sobre los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG)!

**¡PODEMOS CAMBIAR LAS COSAS! ¡USTEDES PUEDEN CAMBIAR LAS COSAS!**

Les pedimos su apoyo para aumentar la visibilidad de los CDG y fomentar la concienciación sobre ellos.

Firmen nuestra petición en línea y ayúdenos a convertir oficialmente el 16 de Mayo en el **Día Mundial de Concienciación sobre los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG)**, un día que contribuya a salvar vidas: <https://www.change.org/p/congenital-disorders-of-glycosylation-cdg-world-awareness-day-on-may-16th>

<sup>3</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)

<sup>4</sup> <http://features.blogs.fortune.cnn.com/2014/01/21/wall-streets-next-bet-cures-for-rare-diseases/>

<sup>5</sup> <http://www.bioresearchonline.com/doc/quantifying-the-potential-value-of-orphan-drugs-0001>

<sup>6</sup> <http://criteriuminc.com/wordpress/index.php/orphan-drug-development-why-they-are-so-important/>

<sup>7</sup> <http://www.checkorphan.org/grid/news/treatment/fighting-rare-diseases-pathway-from-orphan-drug-development-to-market-access>

<sup>8</sup> <http://www.ddw-online.com/therapeutics/p211490-challenges-and-opportunities-in-the-treatment-of-rare-diseases-spring-13.html>



## ÚNANSE A LA LUCHA

Firmen nuestra petición en línea y ayúdenos a convertir oficialmente el 16 de Mayo en el **Día Mundial de Concienciación sobre los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG)**, un día que contribuya a salvar vidas: <https://www.change.org/p/congenital-disorders-of-glycosylation-cdg-world-awareness-day-on-may-16th>

El Día Mundial de Concienciación sobre los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG) es una iniciativa de la APCDG, en colaboración con la red mundial de grupos de pacientes con CDG y sus profesionales.

Para más información, pónganse en contacto con nosotros: [sindromecdg@gmail.com](mailto:sindromecdg@gmail.com)

\*\*\*

### **Sobre la Asociación Portuguesa del síndrome CDG y otras Enfermedades Metabólicas Raras (APCDG):**

Fundada en 2010, la APCDG ([www.apcdg.com](http://www.apcdg.com)) es una organización sin ánimo de lucro dirigida por familiares y cuyo objetivo es impulsar investigaciones innovadoras que transformen de manera significativa la vida de los pacientes y sus familiares. Las actividades de la APCDG tienen escala nacional e internacional. La APCDG está dedicada a encontrar una cura para los defectos congénitos de la glicosilación (CDG) y otras enfermedades estrechamente relacionadas, a mejorar las opciones terapéuticas y a ofrecer información y ayuda a las personas con defectos congénitos de la glicosilación (CDG) mediante la investigación, la educación, los programas de concienciación y la defensa de los afectados. La principal prioridad de la APCDG es ofrecer una imagen completa y holística del paciente como persona. Visiten la página [www.apcdg.com](http://www.apcdg.com).

\*\*\*

### **IMPORTANTE, léanlo si utilizar nuestros recursos:**

Es importante señalar que nuestros recursos no pueden utilizarse con fines comerciales ni de recaudación de fondos.

Nuestro trabajo se pone a disposición de los ciudadanos para ayudar a la comunidad de afectados por los CDG y otras enfermedades raras relacionadas. **Debemos subrayar que nuestros recursos están elaborados por voluntarios.** No recibimos fondos públicos. Dependemos únicamente de las donaciones, para sacar adelante nuestros proyectos. **Si así lo desean, hagan una donación mediante Paypal, tarjeta de débito o crédito o por transferencia bancaria.** Su donativo servirá para financiar programas de ayuda, concienciación, educación e investigación.

Todos los detalles se encuentran en <http://www.apcdg.com/get-involved1.html>.

Bibliografía utilizada para elaborar este manifiesto: Vanessa Ferreira. MBA thesis project: Embracing orphan diseases. IAE Paris. Sorbonne Graduate Business School. 2014.