



Manifeste pour faire du 16 mai la Journée mondiale de sensibilisation aux anomalies congénitales de la glycosylation (CDG).

Signez notre pétition en ligne et aidez-nous à faire du **16 mai la Journée mondiale officielle de sensibilisation aux anomalies congénitales de la glycosylation (CDG)** : <https://www.change.org/p/congenital-disorders-of-glycosylation-cdg-world-awareness-day-on-may-16th>

La voix des patients souffrant d'anomalies congénitales de la glycosylation (CDG) du monde entier est une communauté unie engagée dans la lutte contre l'impact d'un déficit rare dénommé « anomalies congénitales de la glycosylation (CDG) ». Si vous n'en avez pas entendu parler, c'est qu'il ne touche qu'environ une personne sur 20 000. Il s'agit donc d'une maladie rare.

Les CDG sont des maladies génétiques chroniques graves provoquées par la défaillance de plusieurs organes. Elles altèrent la qualité de vie et mettent souvent la vie en danger, quand elles ne sont pas mortelles. Le type et la gravité des dysfonctionnements associés aux CDG varient considérablement d'un patient à l'autre et même au sein d'une même famille. Des activités comme marcher, sauter, monter les escaliers, courir, lire ou encore parler se révèlent difficiles, voire sont impossibles pour la majorité des patients. Ces troubles ont un impact qui va au-delà des manifestations physiques de la maladie : charge économique et financière, érosion de la productivité (pour le patient et ses soignants), diminution du fonctionnement en société et de la qualité de vie. Ainsi malgré les progrès rapides dans le domaine des maladies rares, des thérapies médicamenteuses sont disponibles pour moins de 5 % d'entre elles. Pour la plupart des maladies rares, comme les CDG, aucune option de traitement n'est disponible à ce jour. Prendre des risques pour un médicament destiné aux enfants et adultes touchés par le CDG, peut-être ne garantit pas de marges aussi élevées que dans le cas des médicaments courants. En outre, même si chercheurs et scientifiques font de grands progrès chaque jour, la recherche sur les CDG a besoin de davantage de financements.

Les patients CDG figurent parmi les 36 millions d'Européens qui vivent avec une maladie rare. En Europe, une maladie répond à la définition de « maladie rare » (ou « maladie orpheline ») lorsqu'elle touche moins de 5 personnes sur 10 000. Aux États-Unis, cette définition de maladie rare se rapporte aux pathologies qui affectent moins de

200 000 individus, soit un Américain sur dix¹. Le nombre de patients souffrant de maladies rares aux États-Unis serait deux fois plus élevé que celui des patients atteints d'un cancer ! Au moins 30 millions d'Américains et 36 millions d'Européens sont concernés par l'une des 7 à 8 000 maladies orphelines². Chaque année, 250 maladies viennent s'ajouter à la liste des maladies rares³ (soit en moyenne cinq nouvelles conditions de santé découvertes chaque semaine⁴). Le nombre d'individus qui connaissent personnellement quelqu'un souffrant d'une maladie rare est estimé à environ un sur cinq⁵. Il a par ailleurs été projeté que pour les 350 maladies rares les plus répandues, près de 27 % des patients n'atteindront pas leur premier anniversaire⁶. Ces maladies ont donc un impact considérable pour l'ensemble de la société.

Être atteint de CDG — une maladie dont de très nombreuses personnes n'ont jamais entendu parler et pour laquelle il n'existe pas de — plonge les patients dans une grande solitude que vous n'aurez pas de mal à imaginer. Aidez-nous à faire du **16 mai la Journée mondiale officielle de sensibilisation aux anomalies congénitales de la glycosylation (CDG)** — une journée qui peut contribuer à sauver des vies. Cela contribuera à la sensibilisation à cette maladie, et donnera accès à des ressources et à des possibilités de financement et de recherche.

LA SENSIBILISATION aux CDG est essentielle ! Unissez-vous à notre action et aidez-nous à accroître la sensibilisation aux anomalies congénitales de la glycosylation (CDG) dans tous les pays du monde entier en signant notre pétition pour faire du 16 mai la Journée mondiale de sensibilisation aux anomalies congénitales de la glycosylation (CDG) !

Signez notre pétition en ligne et aidez-nous à faire du **16 mai la Journée mondiale officielle de sensibilisation aux anomalies congénitales de la glycosylation (CDG)** : <https://www.change.org/p/congenital-disorders-of-glycosylation-cdg-world-awareness-day-on-may-16th>

NOUS POUVONS FAIRE LA DIFFÉRENCE ! VOUS AUSSI !

Nous sollicitons votre soutien pour accroître la sensibilisation aux CDG et la visibilité de cette maladie.

PARTICIPEZ À CETTE INITIATIVE !

Signez notre pétition en ligne et aidez-nous à faire du **16 mai la Journée mondiale officielle de sensibilisation aux anomalies congénitales de la glycosylation (CDG)** : <https://www.change.org/p/congenital-disorders-of-glycosylation-cdg-world-awareness-day-on-may-16th>

¹ http://www.phrma.org/sites/default/files/pdf/Rare_Diseases_2013.pdf

² <http://features.blogs.fortune.cnn.com/2014/01/21/wall-streets-next-bet-cures-for-rare-diseases/>

³ <http://www.bioresearchonline.com/doc/quantifying-the-potential-value-of-orphan-drugs-0001>

⁴ <http://criteriuminc.com/wordpress/index.php/orphan-drug-development-why-they-are-so-important/>

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

⁶ <http://www.ddw-online.com/therapeutics/p211490-challenges-and-opportunities-in-the-treatment-of-rare-diseases-spring-13.html>

La Journée mondiale de sensibilisation aux anomalies congénitales de la glycosylation (CDG) est une initiative de l'APCDG et du réseau mondial des groupes de patient CDG, ses médecins et chercheurs.

Contactez-nous pour obtenir de plus amples informations : sindromecdg@gmail.com

À propos de l'Association portugaise pour CDG et autres maladies rares du métabolisme (APCDG) :

Créée en 2010, l'APCDG (www.apcdg.com) est une organisation familiale à but non lucratif visant à encourager les recherches novatrices qui font la différence dans la vie des patients et des membres de leur famille. L'APCDG promeut des actions à l'échelle nationale et internationale dans le but de découvrir un remède contre les anomalies congénitales de la glycosylation (CDG) et les maladies très proches, d'améliorer les possibilités de traitement et de fournir des informations et un soutien aux personnes souffrant d'anomalies congénitales de la glycosylation (CDG) par le biais de la recherche, de mesures éducatives, de programmes de sensibilisation et d'actions de plaidoyer. La priorité majeure de l'APCDG est de garantir une approche globale et complète du patient en tant que personne. Site Internet : www.apcdg.com

IMPORTANT : veuillez lire l'avertissement suivant avant d'utiliser nos supports.

L'utilisation des supports de l'APCDG à des fins commerciales ou dans le but de collecter des fonds est interdite.

Nos travaux sont mis à la disposition du public pour aider la communauté CDG et les communautés des maladies rares liées aux CDG. **Il est à noter que nos supports sont réalisés par des bénévoles.** Nous ne touchons pas de financements publics. Nous nous appuyons uniquement sur des dons pour poursuivre nos projets. **Pensez à faire un don au moyen de PayPal, par carte de débit ou de crédit ou par virement bancaire.** Votre don contribuera à financer les efforts de plaidoyer, ainsi que des actions de sensibilisation et dans le domaine de l'éducation et de la recherche.

Veuillez consulter <http://www.apcdg.com/get-involved1.html> pour en savoir plus.