

Gracias a Maria Antonia Vilaseca (Guia metabólica, Hospital Sant Joan de Deu, Espana), por haber traducido este documento.

Disponible [AQUI](#)

Hola a todos,

Éste es un breve informe del SSIEM 2016 celebrado en Roma, al que nuestra voluntaria Maria Monticelli tuvo el honor de asistir y representar a la voz del paciente CDG. Debe tener en cuenta que éste no es un informe detallado que incluya los datos científicos, sino un resumen de lo que se ha discutido en el ámbito de los CDG.

**En resumen:**

### **Red de Referencia Europea de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (MetabERN)**

En primer lugar, el lunes 5 de septiembre hubo una reunión que se centró en la Red de Referencia Europea (ERN) de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (MetabERN). El MetabERN se supone que es la Red de Referencia Europea para las enfermedades metabólicas. El MetabERN responde a la llamada para el establecimiento de redes europeas de referencia (RER) puesta en marcha por la Comisión Europea según lo establecido en la Directiva sobre los derechos de los pacientes en asistencia sanitaria<sup>1</sup> transfronteriza. Para obtener más información sobre MetabERN AQUÍ ([HERE](#)).

Las redes europeas de referencia están creciendo y extendiéndose, y sería absolutamente genial tener una para enfermedades metabólicas. Se llevó a cabo una consulta pública sobre la aplicación de las redes europeas de referencia (ERN) en el marco del artículo 12 de la Directiva 2011/24 / UE del Parlamento Europeo y del Consejo, el 9 de marzo de 2011, sobre la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza. Para mayor información por favor visite:

- El marco de política para las ERN disponible ([HERE](#)).
- ¿Qué es una Red de Referencia Europea, ERN? ([HERE](#)).
- Información disponible sobre los avances en las ERN ([HERE](#)).

Es importante destacar que EURORDIS desarrolló el Grupo de Defensa del Paciente Europeo (EPAG) para cada grupo de enfermedad ERN. Estos EPAGs reúnen a representantes electos de los pacientes de las organizaciones miembros de EURORDIS y se asegura que la voz del paciente se escucha en todo el proceso de desarrollo ERN. La comunidad CDG está representado actualmente por la Asociación Portuguesa de CDG (APCDG) y la Dra. Rita Francisco, gestora del Grupo para la Defensa de Pacientes CDG (actualmente investigadora en la APCDG).

Existen diferentes pasos para ser aprobado como ERN oficial. La solicitud de nuestra red se ha realizado el 21 de junio de 2016. El primer paso para ser elegido terminó con un resultado positivo. El segundo paso se llevará a cabo, a partir de un comité técnico, en octubre. Esperemos que será positivo también!

El MetabERN estará compuesto por un equipo multidisciplinario (MDT), con 1681 médicos (de 18 países), al cargo de más de 40000 pacientes (1/3 adultos y 2/3 niños) con 7 categorías de enfermedades. Los CDG son una de estas categorías. Los pacientes con un CDG son casi el 1% del total. El objetivo de la MetabERN se centrará en:

- prevención y detección
- diagnóstico/diagnóstico de nuevas enfermedades
- tratamiento
- epidemiología

- educación
- asesoramiento virtual
- difusión
- ensayos clínicos
- empoderamiento del paciente
- investigación

Durante la reunión, la importancia de las asociaciones de pacientes fue destacada por Lut de Bare, el Presidente de la Asociación Belga de Pacientes con Enfermedades Metabólicas. En los próximos meses, se realizará una gran cantidad de trabajo para compartir los datos y resumirlos con el fin de establecer prioridades. Con la esperanza de que la aprobación llegará pronto, la fecha de la 3ª Conferencia sobre redes europeas de referencia será 9-10 marzo de 2017, que tendrá lugar en Vilnius (Lituania).

El martes 6 de septiembre la ceremonia de apertura del **Simposio SSIEM** se abrió magníficamente por la Profesora Dra. Eva Morava.

### **SESIONES CDG durante la conferencia SSIEM**

La sesión CDG se llevó a cabo el jueves 8 de septiembre.

El Profesor Jaeken, hizo una actualización sobre "¿Qué hay de nuevo en los CDG", dilucidando nuevos tipos de CDG descubiertos recientemente o nuevos fenotipos asociados a mutaciones conocidas, tales como la XILT2-CDG, EXT2-CDG y PGM3-CDG (más información [HERE](#)). También aprovechó la oportunidad para citar la Asociación Portuguesa de CDG y darles las gracias por su gran labor.



El Dr. Lefeber, de los Países Bajos, dio una charla sobre "Un nuevo grupo de trastornos metabólicos debido a defectos específicos de tejido en el ensamblaje V-ATPasa", explicando la forma en ellos habían llegado al diagnóstico de un gran grupo de pacientes CDG-II y descubierto 4 nuevos defectos genéticos. El efecto de estos defectos genéticos son una explicación (al menos parcial) de los síntomas de la enfermedad específica de tejidos.

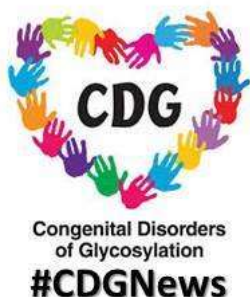
El doctor Yuste-Checa, de España, habló sobre "Hacia una terapia basada en el plegamiento para PMM2-CDG", explicando cómo, en su actividad de investigación, se centró en la combinación entre las chaperonas farmacológicas y la regulación de la proteostasis. El plegamiento defectuoso de las proteínas es un mecanismo importante en la enfermedad PMM2-CDG. Ayudar a PMM2 a adquirir y mantener la estructura plegada es una línea de investigación muy prometedora para esta enfermedad. Para obtener más información relacionada con este trabajo leer [HERE](#).

La conferencia del Dr. Peanne, de Bélgica, se centró en "Deficiencia de MAGT1: nuevas perspectivas sobre una proteína polémica con un papel clave en la N-glicosilación". MAGT1 (transportador de magnesio de la proteína 1) es un nuevo gen candidato para CDG porque esta proteína es una parte importante de la maquinaria de glicosilación. Se descubrieron dos pacientes con mutaciones en este gen. La relación con el transporte de magnesio sigue siendo enigmática y deberá ser más estudiada. Más información leer [HERE](#).

Por último, el Dr. Park, de Alemania dio una charla sobre "La deficiencia de SLC39A8 es un trastorno nuevo tratable del metabolismo de manganeso y la glicosilación". Explicó la forma en que su grupo de investigación identificó un paciente que reveló sensibilidad a un tratamiento con manganeso y lanzó el reto de identificar nuevos pacientes que respondieran. Para obtener más información acerca de la deficiencia de SLC39A8 busca [HERE](#).

### Stand de CDG en el simposio SSIEM

Nuestro stand ha estado accesible durante toda la semana, con una gran cantidad de posters que explican todo el trabajo que estamos haciendo en la investigación y en la educación. Mucha gente vino a felicitarnos por el trabajo y para pedir información.



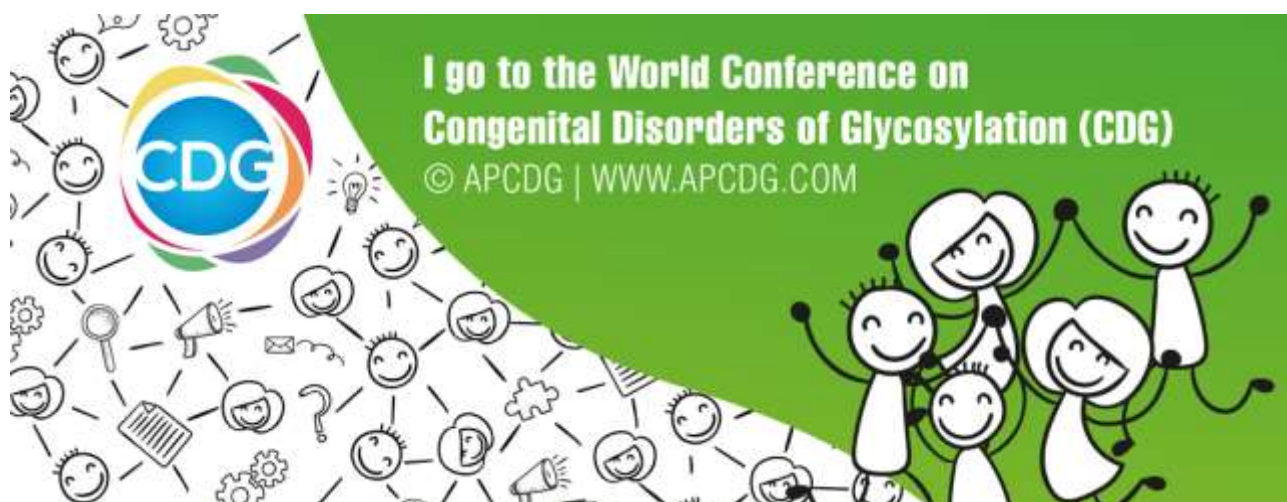
Por otra parte, el trabajo titulado "La afectación hepática en trastornos congénitos de la glicosilación - Revisión de la literatura" fue aceptado y expuesto como un póster científico. María Monticelli (yo misma) y el Prf. Jaeken tuvimos la oportunidad de explicar el trabajo que hemos hecho a varias personas interesadas.

El Simposio Anual SSIEM 2016 fue una gran experiencia y dio a nuestra comunidad la oportunidad de compartir conocimientos, experiencias y deseos. La investigación en CDG está produciendo una gran cantidad de resultados y, aunque todavía estamos al comienzo, la cooperación entre los profesionales y las familias es muy prometedora!

Deseo dar las gracias al APCDG por confiar en mí en la representación de la comunidad de CDG en el stand de CDG.

Sólo para concluir, les recuerdo que el próximo Simposio Internacional Científico CDG se llevará a cabo en Lovaina, Bélgica, los días 13-14 de julio de 2017, y la "3ª Conferencia Mundial sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG) para las familias y los profesionales: Unidos conformemos el futuro para CDG" el 15 y 16 de julio de 2017, también en Lovaina, Bélgica. Para más información, visita [HERE](#).

**¡Nos encontraremos en Lovaina (Bélgica)!**



Visita la web dedicada a la "3ª Conferencia Mundial sobre Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG) para las familias y los profesionales [HERE](#).