

A série de entrevistas CDG One-to-One contam com algumas das mentes mais brilhantes que fazem a diferença nas vidas das crianças e adultos CDG. Esta iniciativa é liderada pela **Associação portuguesa para as CDG (APCDG, www.apcdg.com)**, coordenada pela Dr Vanessa Ferreira, no âmbito da CDG & Allies PPAIN (mais informação [AQUI](#))



Pf Dr David Cassiman: Um Medico e Investigador que se dedica a melhorar a vida de pacientes afetados por doenças metabólicas

27 de Novembro 2016, By Rita Francisco (CDG community social manager. Email: sindromeCDG@gmail.com).

Introdução

O meu nome é Rita Francisco, CDG Patient Community Liaison e investigadora na **Associação portuguesa para as CDG (APCDG)**. Hoje, tenho o prazer de falar com o Pf David Cassiman, um profissional respeitado e admirado na comunidade CDG e de doenças raras relacionadas. O seu trabalho impressionante e incansável no âmbito das CDG é incrível. Bem-vindo Professor— é uma experiencia verdadeiramente recompensadora tê-lo connosco nas CDG One-to-One!

David Cassiman: uma carreira diversificada combinada com colaborações estreitas com pacientes e grupos de pacientes CDG

Q1: Rita Francisco: Como clínico um dos seus maiores focos são o fígado e as doenças metabólicas. O que o levou a seguir esta área?

Pf Cassiman: Honestamente foi maioritariamente o acaso. Sempre achei o fígado e as doenças hepáticas muito interessantes e fui estimulado a explorá-las mais pelo chefe da Hepatologia daquela altura. A mudança gradual de doenças hepáticas para doenças metabólicas foi induzida por uma necessidade crescente – o grupo de pacientes metabólicos referidos para transplante hepático estava a crescer e ninguém no departamento de Hepatologia estava focado nesse segmento particular. Penso que arrisquei em ambas as ocasiões, uma vez que me senti naturalmente atraído pelos aspetos médicos, sociais e científicos envolvidos.

Q2: Rita Francisco: É o líder do grupo de trabalho CDG e fígado no âmbito da única rede internacional liderada por pacientes com o nome de CDG & Allies PPAIN (mais informação [AQUI](#)). Pode dizer-nos porquê?

Pf Cassiman: A extensão do envolvimento do fígado em CDG parece estar apenas estudado de forma superficial, apesar de haverem várias boas razões para explorá-lo mais. Todas as proteínas do plasma são glicosiladas no fígado. Uma melhor visão da função e disfunção do fígado em CDG abre possibilidades para aplicar tratamentos existentes e a necessidade para tratamento que estão a ser desenvolvidos.

Q3: Rita Francisco: Quais são as 3 maiores lições que tirou ao trabalhar em colaboração estreita com as famílias e grupos de paciente CDG?

Pf David Cassiman: Eu estou impressionado com a vontade e com a quase globalizada coesão dos pacientes e famílias CDG, bem como com a sua boa disposição. Eles são capacitados, bem informados e tomaram as rédeas da ciência e dos cuidados médicos. A comunidade CDG é um exemplo enternecedor de como, com união de esforços e alguma orientação, pacientes com doenças raras podem ter impacto no seu tratamento, cuidados médicos e visibilidade.

Q4: Rita Francisco: Alguns tipos de CD podem manifestar-se com algum tipo de envolvimento hepático. Como acha que os hepatologistas podem ajudar os pacientes CDG? Quais são os seus objetivos de curto e longo prazo para este projeto?

Pf David Cassiman: Quando a causa subjacente da doença hepática (neste caso: CDG) não pode ser tratada (ainda), a doença hepática pode ainda ser tratada ou, pelo menos, as suas maiores complicações podem ser tratadas ou prevenidas. Tal como a doença neurológica ou desenvolvimento cerebral em CDG não podem ser tratados (ainda), mas por exemplo a epilepsia pode. Isto precisa de ficar claro para todos os médicos que acompanham pacientes CDG.

Os objetivos do projeto fígado-CDG é aumentar a sensibilização para o envolvimento do fígado em CDG, definir “endpoints” relacionados com o fígado em ensaios clínicos em CDG, conseguir uma visão mais robusta da história natural do envolvimento hepático em CDG e adquirir maior noção do impacto da doença hepática nas vidas dos pacientes CDG.

Tornando-se um especialista FOSTER em medicamentos órfãos

Q5: Rita Francisco: O Professor liderou um projeto intitulado **FOSTER** (Fund for Orphan drugS Towards Ethical Reimbursement). Quais são os maiores desafios para construir uma situação sustentável no que respeita o preço e reembolso dos medicamentos órfãos?

Pf David Cassiman:

1. Exemplos raros de abuso no universo paralelo dos medicamentos órfãos tem de ser resolvidos com urgência, pois estes casos deploráveis estão a envenenar as opiniões da sociedade sobre todo o campo.

2. Os orçamentos nacionais para os medicamentos órfãos deveriam estar separados dos orçamentos gerais para os restantes medicamentos, uma vez que a comparação financeira entre medicamentos órfãos e medicamentos para doenças mais comuns irá favorecer sempre estes últimos.
3. A qualidade dos ensaios clínicos em doenças órfãs é um caso de preocupação. Isso deveria ser solucionado.
4. A ideia de promover um estatuto especial e incentivos de financiamento para o desenvolvimento de medicamentos órfãos é baseado na ideia fundamental que os pacientes com doenças raras merecem acesso igual a tratamentos adequados, tal como os pacientes com doenças mais comuns. Não nos devemos esquecer disto. Uma em cada 20 pessoas neste planeta desenvolverá uma doença rara em algum momento na sua vida. Você poderá ser uma delas.

Q6 Rita Francisco: Poderá partilhar 3 estratégias inovadoras para incorporar a perspetiva do paciente e acelerar o desenvolvimento de medicamentos órfãos para CDG?

Pf David Cassiman:

1. Desenhar e validar “patient-reported outcomes” para CDG, para que possam estar prontos para serem usados em ensaios clínicos.
2. Iniciar uma campanha internacional de registo de pacientes para conseguir uma visão geral do espectro da doença e do número de pacientes com cada um dos subtipos de CDG.
3. Colecionar dados de monitorização detalhados e de longo prazo para tantos subtipos e pacientes CDG quantos for possível, de forma a termos uma noção da evolução da doença. Isto permitirá a comparação da “história natural” com a evolução dos pacientes CDG nos seus tratamentos experimentais.

Vida pessoal e hobbies

Q7 Rita Francisco: De que forma o seu pai, Pf Dr Jean-Jacques Cassiman, um reconhecido professor de genética humana, influenciou a sua carreira profissional?

Pf David Cassiman: Francamente, ele foi sensato o suficiente para não o fazer. Claro que todos somos definidos pelos exemplos dados pelos nossos pais, mas ele é o meu pai, não o meu conselheiro profissional. Eu fiquei genuinamente espantado por me aperceber, algures há 10 anos atrás, que terminei num campo muito semelhante àquele em que o meu pai costumava trabalhar. E não o previ. Foi aí que percebi que a genética não é só uma ciência ou uma profissão, é uma realidade difícil. Por outro lado, eu gosto de lembrar às pessoas que metade da minha compleição genética é da minha mãe, não esquecendo a minha formação e treino diários...

Q8 Rita Francisco: Qual é o seu segredo para conseguir um bom equilíbrio entre o trabalho e a vida familiar?

Pf Cassiman: Não há qualquer segredo, que eu conheça. Encontrar um equilíbrio decente trabalho/vida é simplesmente uma luta diária que precisamos ter para evitarmos parecer jovens para sempre.

Q9 Rita Francisco: Quais são os seus principais “hobbies”? E como é que o ajudam na sua desafiante carreira?

Pf David Cassiman: Eu gosto de brincar com flores, plantas e árvores no jardim. Gosto de ler (apenas ficção) e gosto de fingir que sei tocar piano. Por favor, não perguntem aos meus filhos sobre este último. Em qualquer dos casos, todos os três ‘hobbies’ são essencialmente formas de esvaziar a minha mente, o que é crucial entre o trabalho e as muitas preocupações relacionada com o trabalho.

Rita Francisco: Pf Cassiman, é um profissional muito talentoso e inspirador. É um privilégio ter acesso às suas opiniões bem como tê-lo como um membro da comunidade CDG. Muito obrigada por ter aceitado o nosso desafio e ter-se juntado a nós nas **CDG One-to-One**. Por último, mas não menos importante, um muito obrigada para todos os nossos leitores. Continuem a seguir as nossas entrevistas!

Quem é David Cassiman?



Dr Cassiman é médico na UZ Leuven, com uma especialização em fígado e doenças metabólicas. Além disso, o Dr. Cassiman completou em 2001 o seu PhD e é um investigador clínico e fundamental, a tempo parcial, na Flanders (FWO) Vlaanderen há dez anos. A somar a isto, David Cassiman ocupa ainda o cargo de professor universitário. A diversidade dos seus cargos profissionais pode ser apenas igualado pela gama de interesses e projetos de investigação, o que se traduz numa extensa e impressionante lista de publicações em várias revistas científicas de relevo. Ele espera que o seu conhecimento e trabalho façam a diferença na vida dos pacientes CDG.