

As **Entrevistas CDG One-to-One** constituem um conjunto de entrevistas com grandes mentes da Ciência que têm enorme influencia e proporcionam grandes desenvolvimentos no âmbito das CDG. Esta é uma iniciativa liderada pela Associação Portuguesa para as CDG (www.apcdg.com) e coordenada por Vanessa Ferreira.

Pf Jaak Jaeken: Lições do passado, desejos para o futuro e vida pessoal!

Uma vida dedicada a ajudar pacientes através da resolução de doenças humanas complexas produzidas por “antenas” de açúcar.

1 Julho 2016, por Rita Francisco (CDG community social manager. Email: sindromecdg@gmail.com).

Introdução

O meu nome é Rita Francisco, da Associação Portuguesa para CDG (APCDG, www.apcdg.com). É uma enorme honra entrevistar o Pf Jaak Jaeken, cujo papel na comunidade das doenças raras, particularmente na comunidade CDG, tem sido dum grande relevo, repleto de descobertas e avanços contínuos. Bem-vindo Professor— é extremamente recompensador para nós tê-lo nas CDG One-to-One!

O estádio embrionário do mundo das CDG: Primeiros casos, diagnósticos e testes de diagnóstico

Rita Francisco: Em 1980, o Professor foi confrontado com o desafio de decifrar a condição clínica que afetava duas irmãs gémeas. O que despertou o seu interesse neste caso? Como é que este caso clínico em particular evoluiu?

Pf Jaeken: Em 1978, foi-me pedido que investigasse o porquê destas crianças adoráveis terem uma deficiência psicomotora. O “screening” metabólico mostrou uma combinação pouco usual de anomalias proteicas no seu sangue e eu quis saber o porquê destas anomalias. Procurando na literatura, deparei-me com um artigo sobre **isoelectrofocusing de transferrina sérica** de um colega Holandês e pedi-lhe que fizesse essa análise ao soro destas gémeas. Os resultados foram claramente anormais e sugeriam uma deficiência de ácido siálico presente na transferrina. Este foi o verdadeiro começo da história das CDG! No entanto, as irmãs gémeas celebraram o seu 40º aniversário! Têm sempre um sorriso e, dessa forma, levam uma mensagem de esperança de que um dia uma cura para a sua doença será encontrada.

Rita Francisco: O Professor também esteve envolvido em muitas outras descobertas relacionadas com as CDG. Por exemplo, em 1984 publicou um artigo sobre um teste diagnóstico para CDG, que tem sido sobejamente usado e, que se mantém atual até aos dias de hoje - Isoelectrofocusing de Transferrina Sérica. Ainda assim, se tivesse de selecionar a descoberta que maior impacto teve na comunidade CDG, qual seria?

Pf Jaeken: Para além da nossa descrição em 1980 (a primeira descrição clínica de PMM2-CDG, designada CDG-Ia na altura), e da publicação de 1984 (a introdução do método de diagnóstico **Isoelectrofocusing de Transferrina Sérica**), as nossas publicações de maior importância foram a descoberta da causa da CDG-Ia, nomeadamente a deficiência de fosfomanosemutase 2, em 1995 em colaboração com a Prof. Emile van Schaftingen e do defeito genético subjacente com o Prof. Gert Matthijs e a sua equipa em 1997.

Rita Francisco: Tendo em conta esses primeiros tempos das CDG, quando os primeiros diagnósticos começavam a ser feitos, quais foram os maiores avanços registados nesta área desde então?

Pf Jaeken: Os avanços nesta área tem sido enormes se considerarmos que, na realidade, conhecemos cerca de 100 CDGs (descobertas ao longo de 36 anos). Isto vai além de qualquer expectativa! Contudo, os desenvolvimentos têm ocorrido, principalmente, na área do diagnóstico e, apenas em pequena medida, na área da terapêutica. De facto, existe apenas um tratamento satisfatório para uma CDG (MPI-CDG), e alguns tratamentos parciais ou potenciais para alguns outros tipos.

Rita Francisco: Aquando dos primeiros anos das CDG, como conseguiu atrair e comunicar com a comunidade científica sobre estas doenças? E, hoje em dia, como acha que a comunidade científica vê estas doenças metabólicas raras

Pf Jaeken: O conhecimento das CDG entrou muito devagar na comunidade científica graças às publicações, apresentações e workshops feitos por mim e por outros. Presentemente, as CDG estão bem estabelecidas na comunidade metabólica. Por exemplo, as CDG tem um capítulo separado, já há largos anos, no programa anual da reunião da SSIEM em Setembro (a mais importante reunião sobre metabolismo no mundo inteiro) enquanto que antes estavam “enterrada” no capítulo das doenças de carboidratos.

As CDG Hoje: Descobertas genéticas, tratamentos, terapêuticas e conhecimento acumulado

Foi apenas em 1997 que o Pf Gert Matthjis conseguiu determinar qual o gene que causava a doença das irmãs gémeas – o *PMM2*. Ou seja, demorou 17 anos até que o caso fosse completamente clarificado. Todavia, as CDG tornaram-se num dos grupos de doenças metabólicas raras de mais rápido crescimento.

Rita Francisco: Pf Jaeken, o que acha que estimulou este crescimento? E, pensa que estamos perto de conhecer todas as CDGs?

Pf Jaeken: Uma das razões para este rápido crescimento é o facto de algumas equipas fortes se terem dedicado à investigação das CDG em todas as suas vertentes. Neste tipo de investigação as técnicas genéticas têm desempenhado um papel cada vez mais importante (**CDG panel analyses, whole exome sequencing and whole genome sequencing**). No entanto, a razão principal é o facto da glicosilação compreender um elevado número de passos, havendo um potencial defeito em cada um deles. Estou convencido de que o número de CDGs por descobrir é ainda superior ao número de CDGs conhecidas!

Rita Francisco: Estamos hoje mais próximos de encontrar terapias eficazes para os diferentes tipos de CDG. Concorda com esta afirmação? O que é necessário para virmos a ter mais terapias para as CDGs?

Pf Jaeken: De facto, deparamo-nos com a situação frustrante dos avanços nos tratamentos para CDG estarem estagnados. Isto deve-se não há falta de investigação, pelo menos no respeitante à *PMM2*-CDG, mas ao facto do desenvolvimento de tratamentos para estas doenças ser um desafio formidável (isto não é apenas verdade para as CDG, mas para muitas outras doenças metabólicas)! Por outro lado, as empresas estão mais interessadas em desenhar terapias para doenças comuns do que para doenças raras.

Rita Francisco: Quais são as maiores lições que as CDG ensinaram às comunidades científica e médica?

Pf Jaeken: A existência destas doenças (na sua maioria severas) ensinaram-nos que a glicosilação é não só extremamente importante, mas um processo essencial no nosso corpo. Outra lição é que quando nos deparamos com um resultado anormal, não devemos descansar até determinarmos a causa subjacente.

Trabalho e Vida Pessoal

Rita Francisco: O Professor está oficialmente reformado, mas dinamicamente dedicado às CDG. Quais são os seus hobbies?

Pf Jaeken: Os meus hobbies são a minha família e amigos, música clássica, ciclismo e ... CDG!

Rita Francisco: Como é que a religião influenciou a sua vida pessoal e profissional?

Pf Jaeken: A religião (eu sou católico) é uma parte essencial da minha vida. A perspectiva de eternidade influenciou-me profundamente tanto pessoal como profissionalmente. Para mim a ciência e a fé são complementares; Parceiros que juntos dão sentido à minha vida.

Rita Francisco: Como equilibrou uma carreira tão ativa com a sua vida pessoal e consegue nomear dois dos seus momentos familiares mais memoráveis?

Pf Jaeken: Encontrar um equilíbrio entre a minha carreira e vida familiar nunca foi um exercício fácil, mas a minha esposa sempre me apoiou. Infelizmente, ela faleceu há 3 anos atrás. Os momentos familiares mais memoráveis que distingo são o meu casamento, o nascimento do meu filho e o nascimento dos meus 3 netos.

Quando o Mestre se torna Aprendiz

Rita Francisco: O Professor é um farol para a comunidade CDG. Os doentes e famílias CDG sentem-se verdadeiramente inspirados por si e aprendem muito consigo. O que aprendeu com eles?

Pf Jaeken: Aprendi muito, particularmente com os pais destas crianças. A sua coragem, perseverança, o seu afeto e amor incondicionais, mesmo em situações extremamente difíceis, emocionaram-me muitas vezes. Durante a minha vida tenho encontrado muitos heróis!

Rita Francisco: Professor, foi tanto um prazer com um privilégio falar consigo. O Professor é um profissional incrível e um ser humano maravilhoso. Muito obrigada aos nossos Leitores! Continuem a seguir as entrevistas CDG One-To-One [AQUI](#).

Quem é Jaak Jaeken?

A contribuição do Prof Jaeken para a medicina é excepcional, particularmente no campo das doenças metabólicas, tendo feito a descrição de várias doenças do metabolismo. Em 1980, o Prof Jaeken foi o primeiro médico a descrever um caso de CDG. Desde 1982, o Prof Jaeken tem ocupado de forma consistente várias posições na Universidade de Leuven, desde Palestrante a Professor e Diretor da Clínica. Desde 2006, que é Professor Emerito na Faculdade de Medicina. O Prof Jaeken pertence actualmente ao Quadro Editorial do “The Journal of Inherited Metabolic Disease” (desde 1994) e da revista “Brain & Development” (desde 2004). Além disso, é também membro de numerosos comités, sociedades e concelhos e tem também recebidos muitos prémios e honras. A lista de publicações do Prof Jaeken inclui 517 artigos, entre os quais 304 são em publicações internacionais “peer reviewed”, 2 livros, 32 capítulos de livro e participações como editor convidado em 2 volumes CDG. Ele espera continuar a contribuir para as vidas CDG. Ele é um farol para comunidade CDG. Por favor, leia mais acerca do papel do Pf Jaeken como Conselheiro da APCDG (<http://www.apcdg.com/>).

