

**CDG Entrevistas Uno-a-Uno**, forma parte de una serie de entrevistas con algunas de las personalidades que han influido e impulsado grandes avances en el campo de los Defectos Congénitos de la Glicosilación (CDG), así como en otras muchas enfermedades metabólicas minoritarias (raras). Esta iniciativa está liderada por la Asociación Portuguesa CDG ([www.apcdg.com](http://www.apcdg.com)) y coordinada por Vanessa Ferreira.

**Prof. Jaak Jaeken: Lecciones del pasado, deseos para el futuro y vida personal! Una vida dedicada a ayudar a los pacientes mediante la resolución de enfermedades humanas complejas producidas por "antenas" de azúcares.**

1 de Julio de 2016, por Rita Francisco (gestora social de la comunidad CDG. Email: [sindromeedg@gmail.com](mailto:sindromeedg@gmail.com)).

### **Introducción**

Mi nombre es Rita Francisco, de la Asociación Portuguesa de CDG (APCDG, [www.apcdg.com](http://www.apcdg.com)). Es un gran honor para mí entrevistar al Prof. Jaak Jaeken, cuyo papel en la comunidad de enfermedades minoritarias, sobre todo en la comunidad de CDG, ha sido de enorme importancia y lleno de continuos descubrimientos y avances. Bienvenido Profesor-es muy gratificante para nosotros tenerlo en el CDG uno-a-uno!

### **Inicios en el mundo de CDG: primeros casos descritos, y cómo se llegó a su diagnóstico**

**Rita Francisco:** En 1980 usted tuvo que enfrentarse al reto de descifrar las manifestaciones clínicas que afectaban a dos hermanas gemelas. ¿Qué le llamó la atención especialmente en estas pacientes? ¿Cómo evolucionaron estos casos clínicos en particular?

**Pf Jaeken:** En 1978, me pidieron que investigara por qué estas niñas encantadoras mostraban un problema de discapacidad psicomotora. El estudio metabólico mostró una combinación inusual de alteraciones en las proteínas de la sangre, y yo quise saber la causa de estos hallazgos.

Examinando la literatura relacionada, encontré un artículo de un colega holandés sobre el isoelectroenfoco de la transferrina en suero y le pregunté si podía llevar a cabo este análisis en el suero de estas hermanas. El resultado fue claramente anormal y sugirió una deficiencia de ácido siálico en la transferrina. Éste fue el verdadero comienzo de la historia de CDG! Mientras tanto, las hermanas gemelas han celebrado este año su 40 aniversario! Ellas siempre están sonriendo, llevando un mensaje de esperanza, de que algún día se encontrará una curación para su enfermedad.

**Rita Francisco:** Profesor, usted también ha estado involucrado en muchos otros descubrimientos relacionados con los CDG. Por ejemplo, en 1984 publicó una prueba diagnóstica para CDG, muy fiable y ampliamente utilizada hasta la actualidad- Isoelectroenfoco de la transferrina. No obstante, si tuviera que elegir un hallazgo que haya tenido un mayor impacto para la comunidad de CDG, ¿cuál sería?

**Pf Jaeken:** Además de nuestras publicaciones en 1980 (primera descripción clínica de PMM2-CDG, llamado entonces CDG-Ia) y en 1984 (introducción al isoelectroenfoco de la transferrina como método de cribado), las siguientes publicaciones más importantes

trataron del descubrimiento de la causa de la CDG- Ia, es decir, la deficiencia de fosfomanomutasa 2, en 1995, junto con el prof. Emile Van Schaftingen y de su defecto genético por el prof. Gert Matthijs y su equipo en 1997.

**Rita Francisco:** En comparación con aquellos inicios de la CDG, cuando se realizaron los primeros diagnósticos clínicos y pruebas diagnósticas, ¿cuáles han sido las principales novedades y avances en este campo?

**Pf Jaeken:** Los avances en este campo han sido enormes si tenemos en cuenta que actualmente conocemos casi cien tipos de CDG (descubiertos en el transcurso de 36 años). Esto sobrepasa en mucho cualquier expectativa! Sin embargo, estos avances se han realizado principalmente en el campo del diagnóstico y sólo en un grado muy pequeño en el campo terapéutico. De hecho, existe un tratamiento satisfactorio para un solo tipo de CDG (MPI-CDG), y un tratamiento parcial o potencial para otros pocos.

**Rita Francisco:** Durante los inicios de CDG, ¿cómo fue capaz de atraer a la comunidad científica acerca de CDG y comunicarse con ella? Y, hoy en día, ¿cómo cree que la comunidad científica percibe estas enfermedades metabólicas raras?

**Pf Jaeken:** El conocimiento acerca de CDG penetró muy lentamente en la comunidad científica gracias a publicaciones, presentaciones y talleres organizados por mí y otros. Hoy en día, la CDG está bien establecida en la comunidad metabólica. Por ejemplo, la CDG es un capítulo aparte desde hace muchos años en el programa de la reunión anual del SSIEM en septiembre (la reunión metabólica mundial más importante), mientras que antes la CDG estaba 'escondida' en el capítulo de las enfermedades de los hidratos de carbono.

### **Actualidad de la CDG: Descubrimientos genéticos, tratamientos y conocimiento acumulado**

No fue hasta 1997 que el Prof. Gert Mathjis fue capaz de determinar el gen, que causó la enfermedad de las hermanas gemelas - *PMM2*. Por lo tanto, se tardó 17 años hasta el total esclarecimiento de estos casos. Sin embargo, la CDG se ha convertido en uno de los grupos de más rápido crecimiento de los trastornos metabólicos raros.

**Rita Francisco:** Prof. Jaeken, ¿qué le parece que estimuló el crecimiento de los CDG? Y, ¿cree que estamos cerca de conocer todos los CDG?

**Pf Jaeken:** Una de las razones de este rápido crecimiento es el hecho de que algunos grupos de trabajo potentes se han dedicado a la investigación de los CDG, en todos sus aspectos. En esta investigación, las técnicas genéticas muestran un papel cada vez más importante (análisis de paneles de CDG, la secuenciación del exoma y secuenciación del genoma completo). Sin embargo, la razón más importante es que la glicosilación comprende un gran número de pasos con un defecto potencial en cada paso. Estoy convencido de que el número de CDG que aún está por descubrir es mayor que el número de CDG conocidos!

**Rita Francisco:** Hoy estamos más cerca de encontrar terapias eficaces para los diferentes subtipos de CDG. ¿Está de acuerdo con esta afirmación? ¿Qué se necesita para tener más terapias para CDG?

**Pf Jaeken:** De hecho, nos enfrentamos a la situación frustrante de que los avances en el tratamiento del CDG están estancados. Esto no se debe a una falta de investigación, al menos no es así con respecto a PMM2-CDG, pero la elaboración de tratamientos para estas enfermedades es un reto formidable (esto no es sólo cierto para CDG sino también para muchas otras enfermedades metabólicas)! Por otro lado, las empresas están, por supuesto, más interesadas en el diseño de terapias para enfermedades frecuentes que para las enfermedades raras.

**Rita Francisco:** ¿Cuáles son las lecciones más importantes que los CDG han enseñado a la comunidad científica y médica?

**Pf Jaeken:** La existencia de estas enfermedades (graves en su mayor parte) nos han enseñado que la glicosilación no sólo es extremadamente importante, sino incluso un proceso esencial en nuestro cuerpo. Otra lección es que cada vez que encontramos un resultado anormal, no debemos descansar hasta que hayamos determinado la razón del mismo.

### **Trabajo y vida privada**

**Rita Francisco:** Usted está jubilado oficialmente, pero dedicado de forma dinámica a los CDG. ¿Cuáles son sus aficiones?

**Pf Jaeken:** Mis aficiones son mi familia y amigos, la música clásica, el ciclismo y ... los CDG ...!

**Rita Francisco:** ¿Cómo influye la religión en su vida personal y profesional?

**Pf Jaeken:** La religión (soy católico) es una parte esencial de mi vida. La perspectiva de la eternidad me ha influido profundamente como persona, y también como profesional. Para mí, la ciencia y la fe son complementarias; son socios que juntos dan un sentido a mi vida.

**Rita Francisco:** Cómo ha equilibrado una carrera tan activa con su vida privada y cuáles son dos de los momentos familiares más memorables?

**Pf Jaeken:** Hallar un equilibrio entre mi carrera y mi vida familiar nunca fue un ejercicio fácil, pero mi esposa siempre me apoyó. Por desgracia, murió hace tres años. Los momentos más memorables de la familia fueron mi matrimonio, el nacimiento de mi hijo, y el nacimiento de mis tres nietos.

### **Cuando el Maestro se convierte en el Aprendiz**

**Rita Francisco:** Usted es un faro en la comunidad CDG. Los pacientes con CDG y sus familias están realmente inspirados por usted y aprenden mucho de usted. ¿Qué ha aprendido usted de ellos?

**Pf Jaeken:** He aprendido mucho sobre todo de los padres de estos niños. Su coraje, su perseverancia, su afecto incondicional y el amor, incluso en situaciones extremadamente difíciles, a menudo me han afectado profundamente. En mi vida, he hallado muchos de estos héroes!

**Rita Francisco:** Profesor, ha sido un placer y un privilegio hablar con usted. Usted es un profesional extraordinario y un ser humano maravilloso. Muchas gracias también a nuestros lectores!