



Gaixotasun arraroak

Sintoma larriek arreta eskasa

Demokraziaren zutabeetako bat omen da gutxiengoak gehiengoak adina eskubide izatea. Baina badakigu askotan ez dela hala izaten eta gaixotasunen eremuan beste horrenbeste gertatzen da: oso pertsona gutxi dituzten gaixotasunak baztertuta daude, besteekin konparatuta. Gaixotasun arraro esaten zaie, gaixotasun umezurtz ere bai. Milaka dira, eta haien biktimak batasuna dute gizartearen axolagabekeriaren aurkako arma nagusia: gaitzak banan bana hartuta, oso gutxi dira, baina Europan 40 milioi lagun inguruk dauka mota honetako eritasunen bat.



INIGO AZKONA

Amaiak, Marian Saizen alabak, Apert-en sindromea du, kraneosinostosa gaixotasun multzoaren baitakoa. Fontanelak edo buru gaineko hezurrak itxita jaiotzen dira gaitz hau dutenak eta horrek ez dio uzten burmuinari behar bezala hazten. Halaber, oin eta eskuko atzamarrak ez dituzte bananduak.

GAIXOTASUN ARRAROAK definitzea erraza da: oso gutxik dituzten gaixotasunak. Alabaina, nonbait ipini behar da “gutxi” horren muga, geroago ulertuko dugu zenbateraino den garrantzitsua, eta muga hori desberdina da munduko leku desberdinetan. Europar Batasunean, gaixotasun arrarotzat jotzen dira 10.000 biztanletik bostek baino gutxiagok dauzkatenak; AEBetan, kopuru hori 10.000tik zazpikoa da, eta Japonian 10.000tik laukoa. Gaitz arraro gehienetan, hala ere, gaixo kopurua ez da aipatutakoetara hurbildu ere egiten, beraz zerrenda ia berdina da leku guztietan.

Zenbakiok ez daude apeta batengatik ezarrita. Aitzitik, irizpide ekonomikoek eragin

Europar Batasunean, gaixotasun arrarotzat jotzen dira 10.000 biztanletik bostek baino gutxiago dauzkatenak; AEBetan, 10.000tik zazpik eta Japonian lauk

Gaixotasun arraroak

dute muga bat jartzea. Baina argitu dezagun, lehenik eta behin, gaixotasun arraro gehienek hainbat ezaugarri dituztela, medikuntzaren ikuspuntutik oso multzo heterogeneoa izan arren. “Gutxi ikertu da haietaz, osasungintzako profesionalek ez dituzte ondo ezagutzen, eta industriak zein botere publikoek arreta eskasa egiten diete”, kexu da Moises Abascal, FEDE-Reko (Espainiako Gaixotasun Arraro Federazioko) presidenteordea. Gaixotasun arraro gehienak, edo asko behintzat, genetikoak, sendaezinak eta larriak dira. Are larriago bihurtzen ditu haren arrarotasunak, ikusi dugunez, ez-ohikoak ez ezik ahaztuak ere baitira. Dena dela, azken urteotan etengabe ematen ari dira aurrerapausoak alor honetan. Motel, FEDE-Ren ustez, baina aurrerapauso behintzat.

Farmazia-industriak gaixotasun arraroei jaramon handiegirik ez egitea ez da harritzekoa. Ikerkuntza garestia da, eta etekinak, hain gaixo gutxik hartuko duten botiketan, hutsaren hurrengoa. Baina ez zaie erru guztia enpresei bota behar, Abascalen ustez: “Ulertzekoa da haien jarrera. Baina gizarteak zerbait egin behar du hutsunea betetzeko”. Eta egiten ari da. AEBetan orain dela hamarkada bi baino gehiago hasi ziren irtenbide bila, Europar askoz geroago, XX. mende amaieran. Gakoa, batean zein bestean, enpresak saritzea da, sendagai bila aritzeagatik.

“AEBetan –azaldu du Abascalek–, sendagai umezurtzen araudia onartu ondorengo lehenengo urteetan, emaitzak ez ziren batere onak izan, enpresek denbora luzeegia galtzen zutelako ikertzen zebiltzan gaixotasuna benetan arraroa zela frogatzen”. Horregatik ezarri ziren gorago aipatutako kopuruak. Era horretan, ez dago ezer frogatu beharrik. Gaixotasuna lagun kopuru jakin batek jasatea aski baita, izan, tokian tokiko sendagai umezurtz batzordeek farmako berriari onespina emateko. Esan dezagun, bide batez, Europar behinik behin kopuruetatik harago doala laguntzak emateko irizpidea: jende gutxik pairatzeaz gain, gaixotasunek modu larrian ahuldu behar dute gaixoa, edota haren bizia arriskuan jarri. Eta ez dira gutxi baldintza horiek betetzen dituztenak.

Elkarteen presioa, ezinbestekoa

Moises Abascalek azaldu duenez, gaixo elkarten presioari esker gauza asko lortu dira. “Oro har, elkarte bat duten gaixotasunei arreta hobea eskaintzen zaie eta tratamendu gehiago dago”. Aitzindariak, igarriko zenutenez, estatubatuarrak izan ziren: 1983an NORD (National Organization for Rare Disorders) sortu zen eta hilabete gutxiren buruan, sendagai umezurtzen araudia abian jartzea lortu zuten. NORDen



DANI BLANCO

Farmazia-industriak gaixotasun arraroei jaramon handiegirik ez egitearen arrazoiak ikerkuntzaren garestitasuna eta etekin eskasak dira.

europar baliokidea EURORDIS da, askoz geroago sortua, 1997an. Emaitzak ere berantiaragoak izan ziren Atlantikoaren alde honetan, baina garrantzi berekoak: EBko Sendagaien Ebaluazio Agentziak, 2000 urtean, Sendagai Umezurtz Batzordea sortu zuen bere baitan.

Abascalen iritzi, “neurri horren arrakasta argia da: lehen ia ezer ez zegoen orubean, eta 400 medikamendu inguru agertu dira batzordea lanean hasi zenetik”. Hala ere, gaixotasun gehienentzat ez dago sendagairik, “ez baita nahikoa ikertzen”. Bestalde, gaixoak behar duen irtenbidea ez da beti farmakologikoa. Gaitz batzuen sintomak kirurgia bidez arintzen dira, beste batzuenak dieta berezia eginez...

Farmazia-industriak Espainiako Gobernuari enbido

Gaixotasun arraroez jardutean –beste eremu askotaz bezalaxe–, ia denek axolagabekeria leporatzen diote, onenean, farmazia-industriari. Espainiako Estatuko enpresa gehienak biltzen dituen Farmaindustria erakundeak badauka horri zer erantzun: hilabete honen hasieran, ekimen estrategikoa proposatu diote Madrilgo Gobernuari. Proposamen horren arabera, industriak 300 milioi euroko ekarpena egingo du 2007 eta 2012 urteen artean, gaitz umezurtezi buruzko ikerkuntza-saio erraldoia finantzatzeko. Eszeptikoen mesedetan, aipatu behar da Farmaindustriak ordaina eskatu diola gobernuari: proposamenak aurrera egiteko nahitaezko baldintzat jarri dute Estatuko patente politika aldatzea, Europakoarekin parekatze aldera. Hala eginez, sendagai generikoek gaur egun baino askoz luzeago itxaron beharko lukete farmazietako apalategietara iristeko.

Gaixotasun arraroen zenbaki lazgarriak

- ✓ Europako biztanleen %4-6 dago gaixotasun arraro batek jota.
- ✓ Lau gaixotasun arrarotik hiru jaiotzatik jasaten dira edo haurtzaroran agertzen dira. Beste laurden bat helduaroan garatzen da.
- ✓ 1999an, Osasunaren Munduko Erakundeak 5.000 gaixotasun arraro zeudela aldarrikatu zuen ofizialki. Baina astero hiru edo lau gaitz deskribatzen dira; gaixotasun berriak dira edo, behintzat, ordura arte deskribatu gabekoak. Honenbestez, genetista batzuek 8.000 gaixotasun umezurte daudela diote. Hala ere, OMEK emandakoa erabiltzen da oraindik kopuru ofizialtzat.
- ✓ %80k jatorri genetikoa dauka. Beste batzuk immunologikoak dira, intoxikazioz sortuak...
- ✓ 500 gaixotasun arraro ohikoenek, guztira, 100.000 biztanletik bati eragiten diote. Gainerako 4.500etan, gaixo kopurua askoz txikiagoa da.
- ✓ Gaixotasun arraro gehienak larriak eta kronikoak dira. Hirutik batean, pronostikoa larria da.
- ✓ %80k bizi-itxaropenari eragiten dio, alegia, bizitzaren iraupenari. Gaixoen %30arentzat, bizi-itxaropena bost urtetik beherakoa da. Adin horretara iristen ez diren umez ari gara, beraz. Gaixoen erdiak, berriz, 30 urtetik beherako bizi-itxaropena dauka.
- ✓ Urte bat baino gutxiagoko umeen artean, gaixotasun arraroen heriotzen %35 eragiten dute. Urtebete eta bost urte bitartekoetan, %9,5, eta bost eta hamabost urte bitartekoetan, %2,5.
- ✓ Gaixoen erdiak okerreko diagnostikoa jaso du, benetan zer daukan jakin aurretik.

Frantziako Estatu, European aitzindari

Ipar Euskal Herriari bestelakoa da egoera, Frantziako Estatu baina Europa osoko aurreatuena gaixotasun arraroen arloan. Hain zuzen, bertako gaixo elkarten ahaleginak izan ziren akuilu EURORDIS sortzeko. 2004an sortu zen Sendagai Umezurtzen Batzordea, eta 1.200 milioi euroko aurrekontua bideratu zen erreferentziatzeko 100 zentro eraikitzeko, lau urtean. Dagoeneko, 90etik gora dira eginak. Moises Abascalek bekaitz pittin batez begirartzen dio Frantziako Estatuari, eta bide batez, azpimarratu du osasungintzaren deszentralizazioak hondamendia dakarkielako gaixotasun arraro bat daukatenei –hori ote frantziarren arrakastaren zergatia?–. “Besteak beste, bidaiatzeko eskubidea ukatzen ari zaie gaixoei. Batzuek ezin dute Espainiako erkidego batetik bestera joan oporretan, aldiro hartu beharreko tratamendua ukatu egiten zaielako joan nahi duten tokiko ospitalean, garestiegia dela argudiatuz. Bestela esanda, ‘ordain dezala zure erkidegoa’”.

Era horretako oztopoak desagertzeaz daudela ematen du, hala ere. FEDER Madrilgo Senatu ordezkariekin bildu da aurten, eta erakunde horrek aho batez onartu du, dagoeneko, plan berezi baten beharra aitortzen duen agiria. Besteak beste, OEER delakoa sortuko da (Gaixotasun Arraroen Estatuko Erakunde), eta

Blanca Gener, Gurutzetako ospitaleko medikua
 "Astero iristen zaigu kasu berriren bat Gurutzetara"

Blanca Gener mediku genetista da. Orain gutxi hasi da Gurutzetako erietxean (Barakaldo, Bizkaia) lanean, jatorri genetikoa daukaten gaixotasunen diagnostikoan laguntzeko. Horietako asko, esan gabe doa, gaixotasun umezurtzak dira.

Zein da zure lana ospitalean?

Gurutzetan ez dago oraindik genetika unitate espezifikorik, baina ni genetikako mediku adjuntu modura nago kontratatuta. Jatorri genetikodun gaixotasunak dira nire lan eremua; hortaz, diagnostikoa egiten laguntzen dut, aholku ematen dut egin beharreko probei buruz.

Lankideek, orduan, zuregana jotzen dute diagnostikoan ez aurrera ez atzera daudenean?

Batzuetan, proba desberdinak egiten dira gaixoak gaitz jakin bat edo beste duelakoan, baina emaitzak guztiz arruntak suertatzen dira. Nik kasu horiek aztertzen ditut, ospitaleko beste arlo batzuekin elkarlean: espezialistekin, laborategikoekin... Helburua pixka bat harago heltzea da, diagnostiko molekular ahalik eta zehatzena lortzea. Horrek aukera ematen digu diagnostikoa ziurtasun osoz egiteko,



IÑIGO AZKONA

eta familiari behar bezalako informazioa emateko.

Gaixotasun genetiko asko arraroak dira, baina milaka gaixotasun arraro dago. Horrek ez du zure lana errazten...

Gaixotasun arraro kopurua 5.000 eta 8.000 bitartekoa da. Izango da, agian, hainbeste informazio buruan atxiki dezakeenik, baina ez ni. Eta susmoa dugu gaitz arraroen %80ak, oso gaixotasun multzo heterogeneoa izanik ere, jatorri genetikoa daukala.

Jatorri hori beti da ezaguna?

Batzuetan bai, guztiz gainera. Beste batzuetan, aldiz, jakin badakigu jatorria genetikoa dela, baina ez zehatz-mehatz zein. Bistan da medikuntza-literaturara jo behar dela, badi-ra ere oso datu-base erabilgarriak... Hain prebalentzia txikiko gaixotasunak direnez, oso garrantzitsua da beste talde batzuen lana eskura edukitzea.

Zenbatero joaten da halako gaixo bat Gurutzetaren tamainako ospitale batera?

Astero etortzen zaigu baten bat.

Jaso astero **ARGIA** etxean



Abantaila ugari izateaz gain, Harpidedunen Guneko kide ere izango zara

Izen deiturak:
 Helbidea: Posta kodea: Herria:
 Herraldea: Jaioteguna:
 N.A./I.F.K.: Tel./Faxa: e-posta:
 Ordainketa mota: Bankuz
 Talotiez
 Transferentziaz KOMUNIKAZIO BIZIAGOA S.A.L.ren kontura (ARGIA): 3035 0036 14 0360048647
 Bankuz ordaintzekoek betetzeko soilik
 Banku edo aurrezki kutxa:
 Titularra: N.A./I.F.K.:
 Titularraren helbidea: Titularraren telefonoa:
 Entitatea: _____ Sukurtsala: _____ K.D.: _____ Kontu zenbakia: _____
 Data: Sinadura:

Harpidetza-orri hau zure datuekin bete eta helbide honetara bidali: 142 P.K. / 20160 Lasarte-Oria -Gipuzkoa-

Aukeratu ongi etorri oparia

“Ardibidez” mahai-jolasa

“888 txiste” liburua

“Mokogorri” puzzleak

%25eko beherapena ikasle bazara

Urtebeteko harpidetza:
 2007ko prezioak

130 € Hego Euskal Herrian
160 € Ipar Euskal Herrian



Zelula amen erabilgarritasuna eta iturrien polemika

Gaixotasun arraroen elkarrekin zelula amekiko ikerketan inolako trabarik ez jartzearen alde ageri dira argi eta garbi. ANSAPERT elkarteak Marian Saizen ustez, “ikerikuntza lerro horri eman zaion kutsu iluna ezjakintasunaren ondorio da; zelula amei esker, ume gaixoen bizi-kalitatea hobetu daiteke, eta hori da garrantzitsua. Gaixotasuna sortzen duen mutazio genetikoak dagoeneko ezaguna den kasuetan, beharrezkoa da arazo hori errotik nola konpondu daitekeen jakitea, umea jaio baino lehenago alegia”. Ildo beretik doa FEDEReko Moises



Abascalen iritzia: “Zelulak ikertu eta garatu egin behar dira, edozein motatakoak direla ere. Eta gero, norberak eskubidea eduki dezala zelula amei esker aurkitutako tratamendua hartu nahi duen ala ez erabakitzeko”.

Azken urteotan, zelula amen ikerketak eztabaida ugari piztu du, zientziaren ikuspuntutik ez ezik, baita etikarenetik ere. Zelula ama bat beste edozein zelula mota bihurtzeko gai da, eta horrek nola jarduten duen ondo ezagutzea aurrerapen handia izango litzateke, medikuntzarako batik bat. Horretan ia erabateko adostasuna dago; besterik da horretarako bitarteko tekniko nahikoak ditugun gaur egun,

baina hala ere, eztabaidarik sutsuenak zelula mota horiek erabiltzeko zilegitasunak sortzen ditu. Horren zergatia zelula amak lortzeko modua da.

Zelula amak hiru iturritatik esku- ra daitezke, eta horietako bakoitza eztabaidagai da, baina bi batez ere: enbrioak eta umekiak. Nazioarteko legediek, oro har, debekatu egiten dute enbrioak ikerkuntza egiteko erabiltzea. 1996an onartutako Europako Giza Eskubide eta Biomedikuntza Hitzarmenak, esaterako, galarazi egiten du ugalketa ez beste helburu baterako enbrioak sortzea.

Umekiak lortzeko ezinbesteko bidea, berriz, abortua da. Asko ez daude prest hala lortutako ikerkuntza-materiala onartzeko, abortua edozein baldintzatan eman dela ere.

Zelula amak lortzeko hirugarren iturria gizabanako helduak dira. Ikertzaile askorentzat, hala eskuratutako zelulak ez dira erabilgarriak, ez baitute beste edozein zelula mota sortzeko gaitasunik. Hala ere, azken urteotan emaitza onak lortu dira zelula helduekiko ikerketetan, eta horrek zertxobait apaldu du eztabaidaren alderdi etikoa, arazo teknikoaren eremura eramanez desadostasunak.

hark erreferentziazko zentro zerrenda bat osatzeko ardura edukiko du, Frantzian egin den modu berean.

Diagnostikoa burutu ezinik

Ikerkuntzarik eza da arazo nagusietako bat. Bestea, diagnostikoa egiteko zailtasunak. “Guraso guztiok talka egiten dugu oztopo batekin: ezjakintasuna. Medikuek gehienek hutsaren hurrengoak dakite gaixotasun arraroez”, dio Marian Saiz bilbotarrak. Saiz FEDERen ordezkaria da Euskadin, eta baita ANSAPERTen (Espainiako Apert-en Sindromearen Elkarte) sortzaile eta idazkaria ere. “Guraso” hitza erabili du, alaba da-eta gaixorik dagoena. Une egokiena dateke gogorazteko gaixotasun arraro gehienak umeengan ematen direla. Asko gaixorik jaiotzen dira, beste askok bizitzako lehen urteetan garatzen dute gaitza, ia denek geneetan atxikia zuten patu tamalgarri hori.

Saizek esandakoa guk geuk baieztatu dugu: hainbat familia-medikuri galdetu diogu Apert-en sindromeaz eta beste gaixotasun arraro batzuek, eta denek aitortu dute ia erabateko ezjakintasuna. Cosme Navedak, Bizkaiko

Medikuen Elkargoko presidentek, onartu ditu diagnostikoa egiteko zailtasunak, baina ulergarria dela dio. Ezin dira medikuntza ikasketetan zehar milaka gaitz genetiko sakontasunez aztertu, eta, Navedak gaineratu duenez, “alferrrikakoa da familia-medikuek horien gainean heziketa jasotzea, litekeena baita sekula halako gaixo bakar bat ere ez egokitzea”. Kontuak kontu, zenbait gaixotasun arraroren diagnostikoa burutu ahal izateko urteak eta urteak behar izaten dira.

Gaixotasun arraro elkarteek onartzen dute medikuentzat ezinezkoa dela 5.000 edo 6.000 gaixotasunen sintomak, diagnostikoa egiteko erak eta tratamenduak –existitzen diren kasuetan– buruan gordetzea, baina behintzat, gaixotasun arraro kontzeptua gogoan ondo iltzatuta edukitzea nahi lukete,

lehenbailehen bidal dezaten gaixoa dagokion espezialistarengana. Pentsamolde hori, Moises Abascalen ustez, ikasketetan zehar sortu behar da. Urratsa, hala ere, ez litzateke erabatekoa. Sendagileak gaixotasun “ulertezin” horren jatorri genetikoak igarri arren, kontuan hartu behar da genetikak bere mugak dituela oraindik: “800

Espainiako Farmaindustria 2007 eta 2012 urteen artean 300 milioi euro inbertitzeko prest dago, gaitz umezurtzen ikerkuntza finantzatzeko

test besterik ez dago gaur egun –dio Abascalek– eta horietako asko, gainera, ez dira gehiegi fidatzeko modukoak”.

Genetikaren aurrerapausoen zain

Gaixotasun arraroak, salbuespenak salbuespen, diagnostikagaitz bezain sendaezinak dira gaur egun. Tratamenduek, momentuz, sintomak arindu baizik ez dute egiten. Jatorri genetikoak duten gaitzei dagokienez, zientziak ez daki oraindik gaixotasunok sendatzeko jakin behar lukeen beste. Cosme Navedaren iritziz, “gaixotasun horiek sendatzea ingeniarietza genetikoaren zeregina izango da. Kode genetikokoan txarto dagoen aminoazidoa aldatzeko gaitasun teknikoak daukagunean, gaixotasun genetikoak sendatzeko gauza izango gara”.

Hori ez da bihar gertatuko, azken urteotan gehien hazi den zientzia eremuetako bat genetika izan arren. Espainiako Estatuan, esaterako, ez dago genetika espezialitaterik medikuntza ikasketetan. Medikuntza genetistak daude, baina gutxi dira oraindik; eta ez da erraza berriazko –eta behar bezalako– hezkuntza eskaintzen duten zentroak topatzea. “Dena den, pentsatzen dut urte batzuk barru ospitale handi guztietan egongo dela genetika sail bat, eta haiek arduratuko direla gaixotasun hauetaz”.

Geneez hitz egiten hastea eta eztabaida etikoa piztea, dena da bat. Alde horretatik, zalantza izpirik ez du agertu Naveda sendagileak: “Eztabaida egon liteke genetika zerbait berria sortzeko erabiltzeari buruz, ez dakigulako zerbait berri hori ona ala txarra izango den. Baina kasu honetan ez gara horretaz ari, dagoeneko ezagun dugun eredu batean –giza kode genetikoa, alegia– hutsak konpontzeaz baizik. Helburua hori bada, argi dago geneen manipulazioak zilegitasun osoa daukala. Medikuntza-etikaren ikuspuntutik, zertaz eztabaidatua ere ez legoke”. Esan gabe doa gaixotasun arraro elkarteek guztiz bat egiten dutela Navedaren hitzekin. ■

BOS
Bilbao Orkestra Sinfonikoa

**06
07**

BILBAO ORKESTRA SINFONIKOA
Zuzendari Titular eta Artistikoa, Juanjo Mena

MAIATZA 31 • EKAINA 1

P.I. Tchaikovsky: Concierto para piano y orquesta n°1 en Si bemol menor, op. 23
J. Brahms: Sinfonía n°4 en Mi menor, op. 98

Stephen Hough, pianoa
Jerzy Semkow, zuzendaria

Kontzertuaren babeslea
IBERDROLA

Tchaikovsky-ren kontzertu handia

Informazioa			Babeslea
ordutegia 20:00 T. 94 40 35 205 www.bilbaoorkestra.com	lekua Palacio Euskalduna Jauregia	prezioak 24,00 € 12,00 € gazteak (-27) 7,50 € 4,00 €	BBKren Gortia baidin baduzu, BBK26 sumak 26 eta abonak 30€