

Tratamendu genetikoa Sanfilippori aurre egiteko

“Garaipenik ez da galtzekorik gabe, esperantzara kondenatua...” kantatzen du Garik. Horixe da Sanfilippo sindromearen kontrako borrokan egunerokoa; ate bat ireki da azken hilabeteetan, baina garaipen handia izan daitekeenak asko du galtzeko.

Testua eta argazkia:

| ITSASO ZUBIRIA ETXEBERRIA |

ORAIN GUTXI egin da gurean ezagun gaitz neurodegeneratibo hau, kasu gutxi badira ere badaudelako batzuk Euskal Herrian, eta duela hilabete batzuetatik argi txiki bat piztu zaielako: tratamendu berri baten aukera. Oier Iribarren Aizpurua da gaixotako bat, eta bere gurasoek gaitzaren xehetasunak eta aurre egiteko aukerak azaldu dizkiote kazetariari.

Orain arte erremediorik gabeko bilakaera izango zuenak, AEBetan egiten ari diren entsegu kliniko bat du mahai gainean. Baina hemen inguruko haurrengan proba egiteko hiru milioi euro behar dira. Ezin, ordea, aukera izan litekeenari muzin egin eta ezagun egin dira Stop Sanfilippo elkarteari sostengu ekonomikoa emateko Euskal Herrian antolatutako jaialdi, bazkari-afari eta ekitaldiak.

Sanfilippo sindromea, funtsean, entzima batean akatsa izatean datza. Gizakiok mututako ehun bat gene izaten ditugu, eta mutazio horietako batek eragiten du entzima jakin horren akatsa. Ez da ohikoa, ehun pertsonatik batek izaten baitu gene espezifiko horren mutazioa eta gainera errezesiboa da —ez da azaleratzen—. Hots, ondorengoaren genetikan mutazio hori gainjarri eta eragina izateko, ezinbestekoa da guraso biengandik jasotzea gene mutatuak.

Entzima jakin horren helburua gorputzak produzitutako toxinak kanporatzea da, baina bere funtzioa ondo bete dezan toxikoak erreko dituzten proteina batzuk fabrikatu behar-ko lituzke; horrek huts egiten badu, kanporatu beharreko toxinak zeluletan pilatzen dira. Bukaera latza dakarkie gaixoei, tratamendurik ezean nerabezaroan hiltzen baitira.

Gaitz neurodegeneratibo honek baditu lau mota: A, B, C eta D. Lehena da bortitzena eta

Euskal Herrian A motako lau kasu dira ezagun: Ibarako Oier Iribarren Aizpurua eta Bilboko Araitx, Ixone eta Unai Gartzia Gartzia anai-arrebak. Iribarreni 2 urterekin diagnostikatu zioten Sanfilippo, ama, Izaskun Aizpurua, bigarrenaren haurdun zegoela. Maite alabak, ordea, ez du Oier anaiaren genetika jaso eta aipatu entzimak ondo egiten du lan. Sanfilippo A-k burura eragiten du gehien eta amak ondo gogoratzen ditu medikuaren hitzak: “Gaixotasun

honek gorputza miazkatu eta burua jaten du”. 6 urte ditu mutikoak eta lau urte daramatzate sei hilero Gurutzetako ospitalera joaten, gaitzaren garapena aztertzerako. Orain urte erdira arte, ezagutzen zuten Euskal Herriko A mota-

ko kasu bakarra Iribarrenena zen, baina Bilboko familiaren berri izan zuten.

Garai bertsuan jakin zuten, ordura arte tratamendurik ez zeukan gaixotasunarentzat egon zitekeela zirrikitu bat, tratamendu genetiko bat. AEBetako Abeona Therapeutics zientzialari taldea ari da azken hamar urteetan ikerketa honetan lanean, eta orain arte sagu eta txinpantzeekin egindako esperimenduak ondo aterata osten, gizakietan probatzekoak dira orain. Haurrekin emaitza onak eman dituen tratamendu genetiko bakarra dago eginda gaur arte, Bartzelonan, eta hau izango litzateke bigarrena, ondo ateraz gero. Zainetarik, gaixoak mutututa duen genearen parekoa sartzean datza, ondo funtzionatuko duten entzimak sortu eta besteak ordezkatzeko. Esperantzak bultzatuta, Stop Sanfilippo fundazioa lanean ari da zientzialariak hona ekartzeko. Esan bezala, ordea, horretarako hiru milioi euro bildu behar dituzte, eta denbora kontra du gaitz neurodegeneratiboak.

Sagu eta txinpantzeekin egindako esperimenduak ondo aterata osten, tratamendu genetikoa gizakietan probatzekoak dira orain



Ondorengo asteetan Abeona Therapeutic-seko zientzialariak etortzekoak dira, ikerketa egiteko zein baldintza dauden ikustera, eta badirudi 2014ko urte bukaera edo 2015eko hasiera inguruan Gurutzetako ospitalean entsegua egin dadin saiaturiko dela Osakidetza.

Miloi bat euro lortuta

Urte hasieran ikerketaren berri izan zutenetik, behar duten diruaren heren bat eskuratu dute. Stop Sanfilippo Madrilgo fundazioak bideratutako kanpaina da, eta beraz, dirua leku ezberdinetatik iritsi da. Euskal Herritik heldu da diru kopuru handi bat, batetik Bilbon eta inguruan egin diren kanpainetatik, eta bestetik Tolosaldean antolatutako hainbat eta hainbat ekintzetatik. Oier Iribarren Aizpuruaren gurasoek biziki eskertzen dute modu batean edo bestean herritarrak ematen ari diren laguntza. Herri bazkariak, jaialdiak, pailazoak, kontzertuak, aizkolariak, herri lasterketak... izan dira Tolosaldean, Goierrin eta Nafarroan azken hilabeteetan, guztiak

Oier Iribarren Aizpuruak 6 urte ditu. Irudian, Kepa eta Izaskun gurasoekin eta Maite arrebarekin. Entzima batean duen akatsaren erruz, Oierrek ezin ditu kanporatu gorputzak sortzen dituen toxinak.

haurra laguntzeko. Uztailaren 3an egin da udara aurreko azken ekitaldia, Alegian: Euskal Herriko bost sukaldari ezagunek afaria prestatu zuten 150 lagunentzat. Nahikoa eskatu dutela eta bizilagunek, taldeek, komertzioek, ikastolak... oso ondo erantzun dutela aipatu dute gurasoek, eta irailera arte behintzat giroa baretzen utziko dutela. Hori bai, irailerako hasiak dira beste ekintza batzuk antolatzen: adibidez, Ibarrako taldetxo batek eskainita, batekin elkarten arteko lasterketa egingo dute errekan barrena eta irailaren 27rako Su Ta Ta Gar eta Vendetta bezalako taldeen kontzertua dute buruan.

Sei hilabetea, gaixotasunari begira egotetik aukera izan litekeenari heltzera igaro dira hainbat guraso, tartean Oierrenak, Kepa eta Izaskun. Entseguak emango dituen emaitzekin guztiz ziur egon gabe baina dagoenari eutsiz, berau dute itxaropena, beste alternatibarik ez baitute eza-gutzen, semeak nerabezaroaren ostean bizitzen jarraitu dezan. ■



ogiaren egia

Galparsoro OKINDEGIA

Ogi biologikoak

Harri errotan xehetutako irinarekin egindako ogiak

Orantza ogiak

Kale Nagusia 6 (Alde Zaharra) - DONOSTIA - Tel.: 943 421 074

www.galparsorookindegia.eu

CuadraBus

www.cuadrabus.com

☎ 945 890 804 / 670 477 727 · Faxes: 945 892 215

info@cuadrabus.com