


‘Familia-insomnio hilgarria’ deitutako gaitz arraroaren ikerketan dihardute Arabako ESIko Izaro Kortazar neurologoak eta Guiomar Perez de Nanclares biologo ikertzaileak. Eritasun horren nondik norakoak azaldu dituzte.

Luzaz itzalean egon den gaixotasun bati argi pixka bat egin nahian, horretan ari dira Izaro Kortazar eta Guiomar Perez de Nanclares. Arabako ESIko Ospitale Unibertsitarioko neurologoa eta biologo ikertzailea dira hurrenez hurren, eta familia-insomnio hilgarria da haien ikerketaren gaia. Gaitz neurodegeneratibo bat da, *gaixotasun prioniko* deiturikoen sailekoa, eta Euskal Herrian du eraginik handienetako bat. Batez ere, Araban islatzen da hori, lurralde horretan baitu Europa osoko intzidentzia-tasarik handienetarikoa.

«Gizarte-eredua» egon daiteke horren oinarrian, Perez de Nanclaresen arabera: «Lehen herri txikietan antolatzen ziren, eta zaila zen beste leku batzuetara joatea. Beraz, herriko ia denak ziren familia berekoak. Gero, herritik irteten hasi ahala, gaixotasuna zabaldu egin zen, gaitza zuen familia bat gizarte txiki horretan sartu eta harremanak izaten hastean. Horrela hasi zen dena», azaldu du Perez de Nanclaresek.

Gaixotasun arraroa da, eta halakoetan gertatzen den eran, baita ezezaguna ere. Kortazarrek azaldu ditu haren ezaugarri behinenetako batzuk: «Oso azkar agertzen dela da berezitasuna, hilabete batzuen buruan. Genetikoa da, eta, beste gaixotasun genetikoekin alderatuta, gehienek mutazio berdina dute». Proffile proiektuan eta Prionicas Fundazioan dihardute gaitza ikertzen. Gaur-gaurkoz, ez du sendabiderik.

Bi aurpegiko gaixotasun gisa definitu dute Osakidetza bi adituek. Kortazarren esanetan, batzuen kasuan, demenzia baten traza hartzen du; besteak beste memorian, izaeran eta jarreran eragiten du. Halakoetan, sarri askotan, demenzia horren bilakaera oso azkarra izan ohi da: «Hilabete gutxiren buruan izan dezakete kaltetze nabarmen bat». Beste batzuei, berriz, mugikortasunean eragiten die gehienbat. Oreka galtzen dute, eta ibiltzeko zailtasuna izaten dute, besteak beste.

«HORRETAN DATZA GURE IKERKETA. NEURRI BAT BEHAR DUGU MUTAZIO GENETIKOA DUTENEK GAIXOTASUNA NOIZ GARATUKO DUTEN ESATEKO»

«Sistema autonomikoari eta loari ere kalte egiten die», eta hortik jaso du *familia-insomnio hilgarria*-ren izena; neurologoak azpimarratu duenez: «Paziente askok esaten ez duten arren, ikusi dugu loaren fase normalak kaltetu egiten direla demenzia mota horrekin».


Gaitz genetikoa denez gero, familiarreko transmisioan oinarritzen da haren agerpena. Hori bai, familiako kide batek ez du zertan jakin eramailea den, Perez de Nanclaresek zehaztu duenez: «Bakarren batek pentsa dezake: ‘Seme-alaba osasuntsuak izan nahi ditut, baina eramailea naizen jakin gabe’. Hori ere posible dela jakitea garrantzitsua da». Kontrara, familian izandako agerraldi batek balizko paziente bat ohartaraz dezake, Kortazarrek adierazi duenez: «Familian gaixotasunaren presentzia jakina denean, etxean pizten da susmoa. Hori bai, horrek ez du esan nahi pazienteak familia-insomnio hilgarria duenik, estresak ere simula baitezake gaixotasunaren hasiera». Hala, familia batzuen kasuan ez dute argi izaten gaitz hori izan dutenik: «Alzheimer bat dela pentsa dezakete, eta hori gertatzen da. Askotan, gure probintziatik kanpo, zalantza asko sortzen dira gaitz hori ote den».

AGERTZEN DEN GARAIA ALDAKORRA

Gaitz orok bere bilakaera izan ohi du paziente bakoitzarengan, eta familia-insomnio hilgarria ez da salbuespena. Haren agerpenaren garaia aldatu egin daiteke kasu honetan, eta hori ere bada eritasun horren berezitasun bat: «Beste gaixotasun genetiko batzuk, dementsia batzuk, 60 eta 70 urteen jiran agertzen dira, baina, gaitz honen kasuistikan, bestelakorik ikusi dugu: lan egiteko aro betean den jendea, haur txikiak dituen, nagusiagoak... Adinaren arabera, asko aldatzen da etorkizuneko aurreikuspena», nabarmendu du Kortazarrek. Halaber, Perez de Nanclaresek gaineratu du bizimoduak ere eragin dezakeela etorkizunera begira: «Nola lantzen duzun, zer kontatzen diezun albokoei...».

Familia-insomnio hilgarria diagnostikatua dutenen seme-alaben erdiek izango dute gaixotasun bera, herentzia autosomiko dominantearen arabera. Kortazarrek eta Perez de Nanclaresek esan dutenez, zenbait alditan, paziente baten lau seme-alabek ez dute gaitza garatu, eta izan da kontrako kasurik ere. Hau da, guztiak eramaile izatea. Eramailea izateko probabilitatea % 50ekoa da ondorengo bakoitzarentzat, eta bakoitzarekin txanpon bat botatzen da.

Gaur-gaurkoz, gaixotasunak ez du sendabiderik; hori dela eta, Kortazarrek, Perez de Nanclaresek eta CIC Bioguneko ikerketako kideek «aurrerapausoan» jarria dute arreta. Diagnostiko goiztiarra dago proiektuaren oinarrian. Haien esanetan, jakin daiteke norbaitek marka genetiko kaltegarria duen, baina noiz hasiko den hor dago gakoa. Izan ere, ez da gauza bera bi urte lehenago edo gaitza pairatzen hastean jabetzea: «Horretan datza gure ikerketa. Neurri bat behar dugu marka genetiko hori dutenek gaixotasuna noiz garatuko duten esateko balioko diguna». Gainontzean, tratamenduetarako entseguak izan dira, eta alde horretatik ezinbestekoa da marka eta efektua neurtzea: «Gauzak mugitzen ari dira tratamenduei dagokienez, eta, luzera begira, badaude orain artean ez zeuden aurreikuspen batzuk. Hori prestatzeko bidean lanean ari gara», adierazi du Kortazarrek.

«FAMILIAN GAIXOTASUNAREN PRESENTZIA JAKINA DENEAN, ETXEAN PIZTEN DA SUSMOA. HORI BAI, HORREK EZ DU ESAN NAHI PAZIENTEAK FAMILIA-INSOMNIO HILGARRIA DUENIK, ESTRESAK ERE SIMULA BAITEZAKE GAIXOTASUNAREN HASIERA»» 

Perez de Nanclaresek terapia genetiko batzuk abian daudela jada gaineratu du, baina bide baten hasiera dela: «Beste aukera bat ere badugu, *ezarpenaren aurreko diagnostikoa* deritzona. Lege aldetik zenbait arazo izan ditugu hori lortzeko, Espainia mailan ez delako onartu, baina haur bat gaitzetik libre jaiotzea lortu dugu. Hori hor dago, eta garrantzitsua da hurrengo bikoteentzako oinarriak ezartzen baititu».

Halaber, bi ikerlariak pazienteei laguntza emateari garrantzia eman diote, eta eskertu egin dute familien parte hartzea: «Gaixotasun arraro honek denon elkarlana behar du. Alde batetik, haien parte-hartzea eskertu behar da, proiektuak aurrera eramatea baimentzen duelako. Gero, ikerlarien arteko harremana dago, lehiatzea ez baita gauza. Horrek ez du merezi; jakinduria bateratu behar dugu».

Gaixotasun arraroen kasuan, fundazioen lana beharrezkoa izaten da. Zientzialariak, ikerlariak, pazienteak eta familiek elkar hartuta aritu behar lukete, Kortazarren ustez. Haiengandik jasotzen den informazioa argiagoa dela eta eguneratuta dagoela adierazi du, edozein neurologo edo sendagilerentzat oso zaila baita gaixotasun arraroen arloan eguneratuta egotea: «Berritasunetan informatuta egotea lortzen dute horren bidez».