

Zer da muskulu-atrofia espinala (MAE)?

Muskulu-atrofia espinala (MAE) gaixotasun neuromuskular eta hereditarioa da. Gaixotasunaren ezaugarri nagusia da neurona motor medularra endekatu egiten dela pixkanaka eta konponbiderik gabe, eta horrek berekin dakar muskuluak ahultzea modu simetriko eta proximalean (gorputzenborretik gertuko muskuluak: sorbaldak, aldakak, izterrak), eta muskulu-taldeak atrofiatzea. MAE duen haur jaioberri batek bi gene aldatu heredatzen ditu, bat aitarena eta bestea amarena, eta biek batera gaixotasuna sorrazten dute. Gaixotasuna 12.500 haurretatik batean sortzen da, eta ez dago erasanean alderik sexuaren edo generoaren arabera. 40-60 pertsonatik bat dira genearen eramaileak.

MAE bost taldetan sailkatzen da, hauen arabera: sintomen larritasuna, zein adinetan agertzen den eta bilakaera. Erasan motorrak mugatzen du gaixotasunaren bilakaera. Kasurik larrienen (I. mota), gerta daiteke haurrak ez lortzea eserita bere buruari eustea, eta jateko eta arnas hartzeko gaitasunari ere eragiten dio. Ondorioz, normalean hil egiten da bi urte bete aurretik.

Jaioberrien baheketaren bidez diagnostiko goiztiarra eginez gero, sintomak agertu aurretik tratamendua aplikatzeko aukera dago, gaixotasuna aldarazten duten sendagaiak erabilia. Beraz, argi dago jaioberrietan baheketa egitea oso onuragarria dela.

Zer gertatzen da emaitza positiboa bada?

Analisiaren emaitza positiboa bada, Jaioberrien Baheketa Programa koordinatzen duen medikuak dagokion neuropediatria-unitatera bideratuko du familia. Hortik aurrera, unitate horretako medikuek artatuko dituzte haurra eta bere familia, eta xehetasun osoz emango diete gaixotasunarekin lotura duen guztiaren berri. Horrez gain, eman beharreko hurrengo pausoei buruzko gomendioak emango dizkiete, dagokion aholkularitza genetikoa emango diete eta jaio aurreko diagnostikoa egingo diete etorkizunean izan ditzaketen haurrentzat.

Zer tratamendu erabil daiteke?

Diagnostikoa jaioberritan eginez gero, muskulu-atrofia espinala duten haurrei tratamendu goiztiarra eman dakieke; zehazki, gaixotasuna aldarazten duten sendagaiak ematen zaizkie.

Zer-nolako sentimenduak sor daitezke?

Haurraren MAEren proben emaitzak ezagutu ondoren, baliteke gurasoek nahasmendua eta erabateko inpotentzia sentitzea. Normala da erreakzio horiek izatea, eta horixe sentitzen dute guraso askok halako egoeretan. Komeni da une horietan gurasoei gogoraraztea espezialistak dituztela beren eskura, eta haiekin hitz egin dezaketela sortzen zaien edozein kezka edo zalantza argitzeko.

Zer egiten da datu, lagin eta emaitzekin?

Jakin arazten da Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen Baheketa egiteko Programa deritzon tratamendurako erabiliko direla izaera pertsonaleko datuak, xedapen hauetan ezarritakoa betetzeko: Europako Parlamentuaren eta Kontseiluaren (EB) 2016/679 Erregelamendua, 2016ko apirilaren 27koa, Datu pertsonalen tratamenduari eta datu horien zirkulazio askeari dagokienez pertsona fisikoak babesteari buruzkoa (Datuen Babeserako Erregelamendu Orokorra); 7/2021 Lege Organikoa, maiatzekoa, esparru penaleko datu pertsonalen babesa arautzen duena, eta arauak ezartzen dituen agintari eskudunek datuok trata ditzaten zehapenak prebenitzeko, ikertzeko eta betearazteko; eta datuen babesaren alorrean indarrean dauden gainerako arauak. Tratamenduaren xedea izango da Euskal Autonomia Erkidegoko Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen Baheketa egiteko Programa kudeatzea, ebaluatzea eta planifikatzea. Programa horren xedea da jaioberrien sortzeko gaixotasun jakin batzuk aztertzea eta prebenitzea. Tratamendua beharrezkoa da interes publikoaren alde edo tratamenduaren arduradunari emandako botere publikoak baliatuz gauzatutako eginkizun bat betetzeko (33/2011 Legea, urrikoa, Osasun Publikoari buruzkoa).

Eusko Jaurlaritzaren Osasun Saileko Osasun Publikoaren eta Adikzioen Zuzendaritza izango da tratamendu horren arduraduna, eta, haren aurrean edo Euskal Autonomia Erkidegoko Administrazio Publikoaren datuak babesteko ordezkariaren aurrean, datuen gaineko eskubide hauek erabili ahal izango dira: datuak eskuratzea, zuzentzea, ezabatzea, lekualdatzea, mugatzea, horiei aurka egitea eta atzera botatzea, bai eta aplikatzekoa den araudian aurreikusitako beste eskubide oro ere. Era berean, adierazten da datuak Osakidetzari eman ahal zaizkiola baldin eta jaioberriari egindako probak emaitza susmagarria izan badu, gaixotasuna baieztatu dadin eta dagokion tratamenduari hasiera eman diezaion.

Biosegurtasun-baldintzak betez eskuratu, garraiatu, manipulatu eta bidaliko dira laginak, aplikatzekoa den legeriaren arabera. Laginak Osasun Publikoko Laborategian gordeko dira, betiere datuen konfidentziasuna gordeta, eta han edukiko dira behar beste denboran, indarrean dauden arau etiko eta legalekin bat, laginak jasotzeko helburua bete dadin eta helburu horretatik eta datuen tratamendutik zer erantzukizun erator daitezkeen zehaztu dadin. Probak egin ostean, gurasoek edozein unetan eska dezakete datuak kentzeko edo suntsitzeko.

Hondakin-laginak O+Ehun Ikerketarako Euskal Biobankuan biltegitratzeko baimena ematen badute, ikerketa biomedikoetarako bakarrik erabili daitezke. Jakinarazten da, halaber, datuak modu anonimoan erabiliko direla. Hondakin-laginak biltegitratzeko emandako baimena edozein unetan kendu daiteke, eta laginak suntsitzeko eskatu.

Non aurki dezaket informazio gehiago?

Zure pediarrari galde diezaiokezu liburuxka honetan jasotako edozein informaziori buruz. Horrez gain, Jaioberrien Baheketa Programako eta Muskulu Atrofia Espinalaren Jarraipen Unitateko arduradunei kontsulta egin diezaikezu honako helbide hauetan:

Osasun Publikoaren eta Adikzioen Zuzendaritza

Eusko Jaurlaritzako Osasun Saila

Donostia kalea 1

01010 Vitoria-Gasteiz

Telefonoa: 945 019201

<https://www.euskadi.eus/prueba-del-talón/>

Euskadiko Osasun Publikoko Laborategia

Ibaizabal bidea, 502. eraikina

48160 DERIO (Bizkaia)

Telefonoa: 944 031518

Gurutzetako Unibertsitate Ospitaleko Arlo-Oinarria

Neonatologia Unitatea

Gurutzetako plaza z.g.

48903 BARAKALDO

Telefonoa: 946 002043

Basurtuko Unibertsitate Ospitaleko Arlo-Oinarria

Neonatologia Unitatea

Montevideo etorbidea 18

48013 BILBO

Telefonoa: 944 006000

Donostiako Unibertsitate Ospitaleko Arlo-Oinarria

Neonatologia Unitatea

Zorroaga Gaina z.g.

Telefonoa: 943 007121

Arabako Unibertsitatea Ospitaleko Arlo-Oinarria (Txagorritxuko egoitza)

Neonatologia Unitatea

Jose Atxotegi kalea z.g.

01009 VITORIA- GASTEIZ

Telefonoa: 945 007014

Euskal Autonomia Erkidegoko neuropediatria-unitateak

Gurutzetako Unibertsitate Ospitalea, Neuropediatria Atala

Gurutzetako plaza z.g.

48903 BARAKALDO

Telefonoa: 946 006484

Arabako Unibertsitate Ospitalea, Txagorritxuko egoitza, Neuropediatria Atala

Jose Atxotegi kalea 3

01009 VITORIA- GASTEIZ

Telefonoa: 945 007000

Euskal Autonomia Erkidegoko administrazio publikoaren datuak babesteko ordezkaria

Donostia kalea 1

07010 Vitoria-Gasteiz

Telefonoa: 945 019201

DPD-DBO@euskadi.eus

Liburuxka hau ebidentzia zientifikoak eta osasun-arloko profesionalek emandako informazioan oinarrituta egin da.