

## Zer da immunoeskasia konbinatu larria (IEKL)?

Immunoeskasia konbinatu larria (IEKL) immunitate-sistemako gaixotasun hereditarioen multzo bat da. Gaixotasun horien ezaugarria da T linfzito funtzionalik ez edukitzea, eta globulu zurien mota horrek, hain zuzen, infekzioetatik babesten gaitu. Erasandako jaioberriek alterazio genetiko desberdinak izan ditzakete, eta, guztira, bizirik jaiotako 50.000-60.000 haurretatik batek izaten du gaixotasuna. Klinika beti antzekoa da: infekzio larriak (meningitisa, pneumonia eta sepsia), behin eta berriro eta modu iraunkorrean; erdiko otitisa; eta beherako kronikoa, pisu-galera handia, malnutrizioa eta garapen-falta edo -atzerapena eragiten dituena. Horrez gain, infekzio oportunistak izateko aukera handia dago, bakterio, onddo eta birusek sortuak, eta infekzio horiek iraunkorrak izaten dira. Diagnostiko eta tratamendu goiztiarrik ezean, askotan pazienteak hil egiten da urtea bete aurretik.

Jaioberrien baheketaren bidez diagnostiko goiztiarra eginez gero, pazienteak sendatzeko aukera dago, hezur-muinaren transplantea eginda edo beste aukera batzuen bidez (terapia genikoak edo ordezkapen entzimatikoko terapiak aplikatuta).

## Zer gertatzen da emaitza positiboa bada?

Haurraren orpoko odol-analisia positiboa bada IEKLari dagokionez, beste lagin bat hartu eta berriro aztertuko da (Jaioberrien Baheketa Programa koordinatzen duen medikuak familiari eskatuta).

## Eta gero, zer?

Bigarren analisiaren emaitza positiboa bada, Jaioberrien Baheketa Programa koordinatzen duen medikuak Gurutzetako Unibertsitate Ospitaleko Alergia eta Immunologia Pediatrikoko Atalera 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 daitezke?

Jaioberritan diagnostikatzeak berekin dakar immunoeskasia konbinatu larria duten haurrei tratamendu goiztiarra eman ahal izatea, hezur-muinaren transplantea eginda edo beste aukera batzuen bidez (terapia genikoak edo ordezkapen entzimatikoko terapiak aplikatuta).

## Zer-nolako sentimenduak sor daitezke?

Haurraren IEKLren proben emaitzak ezagutu dituen aita edo ama batek nahasmenduz eta ezintasunez beteriko une deserosoak bizi ditzake. 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 konfidentzialtasuna 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 Immunoeskasia Konbinatu Larriaren 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 Immunoeskasia Konbinatu Larriaren Unitatea

Gurutzetako Unibertsitate Ospitalea, Alergia eta Immunologia Pediatrikoaren Atala  
Gurutzetako plaza z.g.  
48903 BARAKALDO  
Telefonoa: 946 006000

### Euskal Autonomia Erkidegoko administrazio publikoaren datuak babesteko ordezkarria

Donostia kalea 1  
07010 Vitoria-Gasteiz  
Telefonoa: 945 019201  
[DPD-DBO@euskadi.eus](mailto:DPD-DBO@euskadi.eus)

.....

Liburuxka hau ebidentzia zientifikoak eta osasun-arloko profesionalek emandako informazioan oinarrituta egin da. Immunoeskasia konbinatu larria EAEko Jaioberrien Sortzetiko Gaixotasunen