



ORPOAREN PROBA

EAE-KO JAIOTZEKIKO
GAIXOTASUNEN JAIOPERRIENTZAKO
BAHEKETA PROGRAMA



Argitaraldia: 5., urria 2024 · Ale-kopuru: 20.020 · Gráficas Irudi · DL: LG 612-2024

EAE-KO JAIOTZEKIKO GAIXOTASUNEN JAIOPERRIENTZAKO BAHEKETA PROGRAMA

→ Jaioperrien gaixotasun endokrino-metabolikoen baheketaprograma osasun publikoko programa bat da. Programa honen helburua sortzetiko gaixotasun batzuk antzema-tea da, gehienak oso ohikoak ez direnak, normalean bizitzako lehen hilabeteetan sintomarik ematen ez dutenak eta adimen-atzerapena, alterazio fisikoak eta/edo psikikoak eragin ditzaketenak, diagnosti-koa eta tratamendua zenbat eta beranduago ezarri, orduan eta larriagoak. Funtsezkoa da detekzioa eta tratamendu goiztiarra, ondorio itzulezinak agertu eta sortu aurretik.

Gaur egun, gaixotasun hauek osatzen dute programa:

- Sortzetiko hipotiroidismoa
- Fibrosi kistikoa
- Zelula faltziformeen anemia
- Fenilzetonuria
- Kate ertaineko Acil-CoA deshidrogenasaren urritasuna (MCADD)
- I. motako aziduria glutariko
- Kate luzeko Acil-CoA deshidrogenasaren urritasuna (LCHA-DD)
- Azidemia isobalerikoa.
- Homozistinuria
- Gernuaren gaixotasuna astigar xarabearen usainarekin (MSUD)
- Biotinidasaren defizita
- Sortzetiko hiperplasia suprarrenal
- I motako tirosinemia
- Azidemia propionikoa
- Azidemia metilmalonikoak

- Gaixotasun horiek atzemetako, nahikoa da analisi soil bat egitea, odol-lagin bat hartuta, jaio eta 48 ordu edo bi egunera.
- Proba **ospitaleko alta eman baino lehen** egiten da; ez die minik ematen, orpoan egiten zaien ziztada txiki horretaz aparte.
- Probak positibo ematen badu soilik jarriko da harremanetan programaren koordinatzaile den medikua familiarekin, horren berri emateko, eta positiboa berresteko beste analisi bat noiz egin programatzeko. Bigarren analisiak ere positibo ematen badu, **tratamenduan** jarriko dute berehala.
- Proba **doan** egiteko aukera eskaintzen die Eusko Jaurlaritzako Osasun Sailak EAEn jaiotako guztiei.
- Jaioperria eta bere ama identifikatzeko datuak Osasun Sailaren **Jaioperrien Erregistroan** jasoko dira; sail horrek bermatzen du datuak konfidentzialak direla eta programa honen helburuetarako soilik erabiliko direla.
- **Hondakin-laginak 0+Ehun Ikerketarako Euskal Biobankuan** gordeko dira, eta **biomedikuntzako ikerketarako soilik** erabiliko dira, betiere, datuen konfidentzaltasuna babestuta, indarrean dauden arau etiko eta legeak betez.
- Gurasoek aukera dute lagin horiek gordetzerik ez dutela nahi adierazteko, eta biobankutik suntsitzea nahi dutela eskatzeko, behin probak egin ondoren. Laginak nola tratatuko dituzten jakiteko, informazio gehiago eskatzeko aukera ere badute.

Osasun-zentroko telefono-zenbakia:

Oharra: _____

