

WOLFRAM SINDROMEAK

Gaixotasun arraroari eta ezjakintasunari aurre egiten

Entzumen eta ikusmen nerbioen galera, diabetes mellitus-a eta intsipidoa, maskuri neurogenoa... Wolfram sindromeak dituen ondorioak dira horiek. Nozitzen dugunok ordea, horiei ez ezik, ezjakintasunari ere aurre egin behar izaten diogu, gaixotasun arraroa den heinean, inork gutxik ezagutzen baitu.

| OIER LAKUNTZA IRIGOIEN |

GIZON ETA EMAKUMEENGAN maiztasun azaltzen den neuroendekapenezko gaixotasuna da Wolfram sindromea. Sintomen hurrenkera gaixo batetik bestera alda badaiteke ere, gaixotasuna haurtzarotik hasten da modu progresiboan garatzen. Lehen motako diabetes mellitusa, ikusmen eta entzumen nerbioen galera, eta gorputzari likidoak mantentzea eragozten dion diabetes intsipidoa izaten dira lehen ondorioak. Gerora, maskuri neurogenoa garatzen da, nerbio sistemaren eta maskuriaren arteko elkarrekintza eragotziz eta apurka-apurka gernua normal kanporatzea zailduz. Denborarekin bestelako arazo neu-

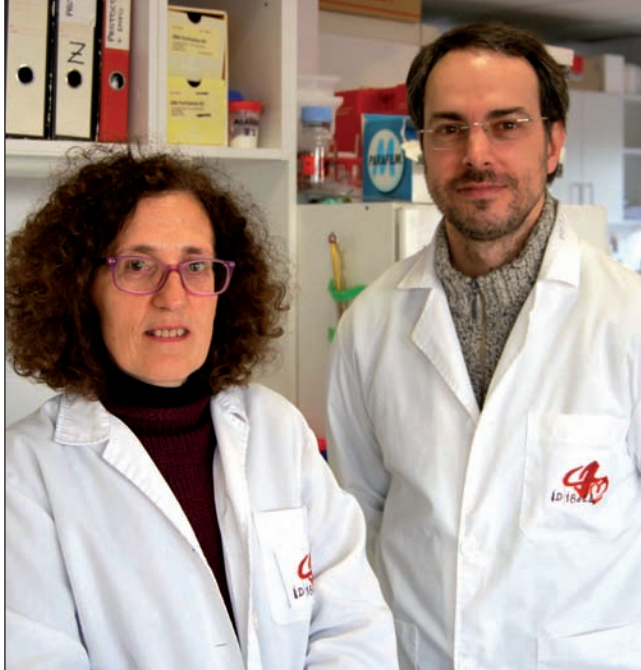
rologikoak ere ager daitezke, oreka, mugikortasun eta irensteko zailtasunak kasu.

Aipatu bezala, gaixo batetik bestera gaitzaren bilakaera nabarmen aldatzen da eta tratamendua are gehiago korapilatzen da. Nire kasuan, 4 urterekin azaleratu zitzaidan lehen sintoma: lehen motako diabetes mellitusa. Denborarekin sindromearen ondorioak arinena dela konturatu banaiz ere, normala den bezala, adin horretan nahikoa atsekabe eta buruhauste eragin zizkidan. Handik gutxira, ohikoa baino gutxiago ikusten eta entzuten nuela, eta galera hori handituz zihoala ohartu ziren nire gurasoak eta ikastolako irakasleak.

4 urterekin azaleratu zitzaion Wolfram sindromearen lehen sintoma Oier Lakuntzari. Gaitzak okerrera egiten du eta 21 urterekin itsu geratu zen. Egun, 28 urte ditu iruindarrak.



DANI BLANCO



Une hartan sumatu zuten zer edo zer arraroa gertatzen zela. 6 urte nituelarik, Bartzelonako San Joan de Deu ospitalean bi asteko egonaldia egin nuen, nirea zein gaixotasun ote zen jakiteko. Emaitza argia izan zen: Wolfram sindromea. Izenaz gain, ordea, ezer gutxi genekien, inork ez baitzigun gaixotasunaren azalpen asegarriarik eman. “Ez duzue ezer egiterik, itsu eta gor gera daiteke”, izan zen gurasoei esan zieten bakarra.

Haurra izanik, ez zidaten zuzenean egorearen berri eman eta denborarekin joan nintzen hurrenez hurren agerturiko sintomak gaixotasunarekin lotzen. Hasiera hartan baina, normala den bezala, gurasoek bizi izan zituzten kezka eta beldurrik handienak. Ondorengo urteak gaixotasun arraro haren zantzak sendabide bila pasa genituen; kosta ahala kosta garatzen jarraitzea oztopatu nahi genuen. Horretarako, mota guztietako medikuntza alternatiboekin ere saiatu ginen. Eta laugarren sintoma agertu zen: gorputzari likidoak mantentzea zailtzen dion diabetes insipidua. Eragina, nagusiki, gauez sumatzen hasi nintzen. Izan ere, likidoak mantentzeko zailtasunak komunera gauero bost edo sei aldiz joan beharra zekarkidan, nire atsedena oztopatuz. Zorionez, honek badauka tratamendu aski eraginkorra, eta problema eramangarriago egitea lortu dut.

Gerora, 21 urte inguru nituela eta jadanik itsu, komunean arazoak nituela jabetu nintzen. Urologoak adierazi zidan zundatzen hasi beharko nintzela. Esperientzia ez zen batere gozoa izan eta zundarekin pasa nuen hilabete pasatxoan, giltzurrunetako bi infekzio izan nituen. Ikusiak ikusita, beste urologo batek berriz ere zundarik gabe hasteko iradoki zidan. Honek

Espainiako Estatuan, L’Hospitalet-eko Duran i Reynals ospitaleko genetika saileko Virginia Nunesen taldea da Wolfram sindromeari buruzko ikerketek arduratzen dena. Argazkian, Nunes bera eta Miguel Lopez de Heredia taldekidea.

Ikusmena gutxika galtzeak moldatzeko aukera eskaintzen du, baina alderdi psikologikotik latzagoa ere izan daiteke, egunez egun zure gaitasun bat galtzen ari zarela nabaritzen baituzu

ordea, komunera joaten naizen bakoitzean 10-15 minutu pasatu beharra eragiten dit.

Mutazioak errudun

Gaixotasun arraro askoren moduan, Wolfram sindromea belaunaldiz belaunaldi genetikoki transmititzen den mutazio baten ondorioa da. Zehazki, wolframina izeneko proteina kodetzen duen genean agertzen den mutazioa da gaitzaren eragilea, eta gaixotasuna garatzeko, beharrezkoa da aitaren eta amaren gene kaltetuak jasotzea. Ez dago oso argi zein den wolframaren funtzioa zeluletan. Ikusi denez, behar bezala osatzen ez den kasuetan, zelulek ez dute ongi funtzionatzen, eta organismoak horiek desegiteko mekanismoak jartzen ditu martxan. Prozesua intsulinaren jariatzeaz arduratzen diren pankreako zeluletan gertatzen da, baina ez dago argi neuronetan ere gertatzen ote den. Hala, gaitza garatzen den kasuetan, wolframina ez da behar bezala sintetizatzen, eta haren geneko mutazio motaren arabera, sindromearen aldaera bat edo beste agertzen da.

Espainiako Estatuan, L’Hospitalet-eko Duran i Reynals ospitaleko genetika saileko Virginia Nunesen taldea da gaur egun Wolfram sindromeari buruzko ikerketek arduratzen dena. Bere taldeko Miguel Lopez de Heredia ikerlariak dioenez, 2009an arlo horretan lanean dabiltzan taldeak elkartu zirenean, ikerketek bultzada handia jaso zuten. Egun, hiru ikerketa adar daudela adierazi du Lopez de Heredia: batetik, wolframina zelulan duen funtzioaren eta bere geneko mutazio motaren arteko erlazioa ikertzen da; bestetik, gaixotasunaren diagnostiko eta jarraipena erraztuko luketen adierazleen inguruko ikerketak daude; eta azkenik, gaixotasunaren ondorioei aurre egiteko tratamendua bilatzen ari dira. Gainera, beste gaixotasun arraro guztien kasuan bezala, oso lagungarria izango litzatekeen gaixoen erregistroa sortzeko lanean ari dira. “Erregistro hauek gaixotasunaren historia naturala ezagutzen laguntzen digute, bere sintomen eta mutazio motaren arteko loturak aurkituz”. Krisia medio, zoritxarrez, era honetako gaixotasunak ikeretzeko diru-laguntzak asko murrizten ari dira, mediatikoki oihartzun handiagoa dutenen mesedetan.

Egoerara moldatu beharra

Gaixotasuna kanpotik ikusten duen baten zantzat, ikusmen eta entzumen galera dira Wolfram sindromearen ondorioz kaltegarrienak. Egiari zor, itsu eta gor gera zaitetzkeela

jakitea kolpe gogorra da. Zorionez, entzumen galerak badauka nolabaiteko konponbidea. Audifonoekin berreskura ez daitekeen entzumena garatuz gero, inplante koklearrak daude, eta entzumena guztiz ez duzula galduko jakitea lasaigarria da oso. Ikusmenari dagokionez, 21 urte nituenean geratu nintzen guztiz itsu. Etengabeko moldaketa eskatzen du horrek, ohitura eta zaletasun batzuk alboratuz, eta beste batzuei ekinez.

Itsu bat-batean geratu ordez ikusmena apurka-apurka galtzeak abantailak eta desabantailak ditueta esango nuke. Bat-batean itsu geratzeak oso gogorra izan behar du, egun gutxiren buruan edozer egin ahal izatetik gauza gutxi egin ahal izatera pasatzen baita norbera. Egia da saiatuz gero ikusi gabe egitea ezinezkoa dirudien gauza asko egiten ikas daitekeela, baina hasierako sentsazioa hori da. Ikusmena gutxika galtzeak moldatzeko aukera eskaintzen du, baina alderdi psikologikotik latzagoa ere izan daiteke, egunez egun zure gaitasun bat galtzen ari zarela nabaritzen baituzu. Galera horrek toperik izango ote duen edo noraino iritsiko den asmatzea izaten da kezkarik handiena. Duda-

Ikerketek zerbait eraginkorra noiz lortuko zain egon beharrean, zentzuzkoagoa dirudi gure muga eta sintoma guztiekin ahalik eta bizitza "normalena" egiten saiatzeak

rik gabe, inguruko jendearen laguntza eta babesa ezinbestekoak dira halakoetan.

Pertsonalki, itsua izatea baino zailagoa zait gutxi entzutea. Jende asko dagoen lekuetan nekeza egiten zait ingurukoek diotena ulertzea; jendez inguratutik egon arren, ezer ulertu ez eta bakar antzean dagoenaren sentsazioa izaten dut maiz. Halakoetan, asko eskertzen da ondoko norbaitek tarteka zertaz hitz egiten ari diren esatea. Era berean, maskuri neurogenoa ere oztupo nabarmena bihurtu ohi da. Edozein lekutan pixa normal egin ezinak eragozpen bat baino gehiago dakar.

Erreferentzia bila

Gaixotasun bat diagnostikatzen delarik, gaixoak eta haren ingurukoek gaitzari buruzko informazioa nahi izaten dute. Informazio hori da hain zuzen Wolfram sindromea duen jendeak faltan botatzen duen lehenengo gauza: zein sintoma izango dituen, gaixotasunak zein bilakaera duen, zein medikurengana jo... Gaixotasun arraro guztien arazoa da, gutxiri eragiten dioten gaitzak izanik oso mediku gutxik dutelako horien berri, eta jarraipen eta tratamendu egokia zailtzen du horrek.

Bertsolari Txapelketa Nagasia 2013

FINALAURREKOAK

ELIZONDO Baztan pilotalekua Azaroak 23, 17:30ean	DONOSTIA Atano III pilotalekua Azaroak 24, 17:30ean
---------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------

ANTOLATZAILEA  LAGUNTZAILEA 

www.bertsozale.com

WOLFRAM SINDROMEA

Nire kasuan, gurasoek jakin zuten Euskal Herrian sindromea zuten beste zenbait lagun bazirela, eta guztiek neurologo beraren arreta jaso zutela. Hala izan genuen Javier Ruizen berri. Euskal Herrian Ruiz da gaixotasuna ondoen ezagutzen dutenatariko bat, eta datu zehatzik ez badu ere, orotara Euskal Herrian hamar bat kasu egon daitezkeela dio. Dena den, sindromea daukala ez dakien jendea egon daiteke. Javier Ruizek nabarmentzen duenez, gaixotasunak gaur egun ez du sendabiderik, ezta tratamendu eraginkorrik ere: “Oraindik bere jatorriari eta bilakaerari buruzko puntu ezezagun asko dago, eta gorpuzko sistema ugari iragiten dion sindromea izaki, konplexutasuna are handiagoa da”. Gakoa gaixotasuna garaiz antzematean datza, eta gaur egun horixe da zailena, mediku gehienek ez baitute Wolfram sindromearen berri.

Javier Ruizen bitartez, Almeriako (Espainia) Gema Esteban medikuak gaixotasunari buruzko tesia egin zuela jakin genuen, eta harekin harremanetan jarri ginen. Erreferentzia bat izatea asko eskertzen da, eta helburu horrekin berpiztu genuen mediku honek 1999an sortu zuen Estatu mailako Wolfram sindromearen elkarte. Krisi garai-ko murrizketen ondorioz berriki bertan behera gelditu bada ere, duela hiru urte, elkarte horren ekimenez, gaixotasunaren erreferentziatzko unitatea sortu zen Almeriako Huercal-Overako Hospital de la Inmaculada erietxean. Urtero, hiruzpalau egunez, gaixotasuna genuen guztiak hara joan eta neurologo, endokrino, urologo nahiz bestelako medikuen azterketak pasatzen genituen. Ikerketa munduan goi mailan dabilzan bi mediku ere izan ziren, Timothy Barret endokrino ingelesa eta Christian Hamel oftalmologo frantziarra. Haien erantzunek ordea,

Ezinduoi maila jakin batera iristeak besteei baino ahalegin handiagoa eskatzen digu, eta administrazio publikoak, ustez aukera berdintasuna babesten duen heinean, hori ere kontuan hartu behar luke

atsekabea eta desilusia eragin ziguten. Esate baterako, gaixotasunaren tratamendurako aditu batzuek gomendatzen duten zenbait sendagai hartzearen onurez galdetuta, “ez dago argi, kalterik ez du egingo” arrapostua besterik ez genuen jaso.

Sarri, izan ere, ikerketekin itsutzeko joera dago, eta etsipena dator ondoren. Oraindik ezer gutxi dakigu Wolfram sindromeari buruz eta ikerketek zerbait eraginkorra noiz lortuko zain egon beharrean, zentzuzkoagoa dirudi gaixoak beren muga eta sintoma guztiekin ahalik eta bizitza “normalena” egiten saiatzeak. Erakunde publikoek ere, ikerketak diruz laguntzearekin batera, gaixoen bizimodu

dua errazteko baliabideak eskaini beharko lituzkete.

Osasun arazoa... eta ekonomikoa

Tratamendurako aholkatzen diren sendagai batzuk ez ditu gizarte segurantzak ordaintzen, eta honek zama ekonomikoa dakar. Botiken berrordainketa gehitu behar zaio horri, lege berriaren arabera gaixo kroni-

koak ere botikak neurri batean ordaintzera beharturik baikaude. Gainera, entzumen arazoei aurre egiteko audifonoak behar ditugu, eta gure poltsikotik ordaindu behar ditugu akupuntura bezalako tratamendu alternatibok, medikuntza tradizionalarekin uztartuta ondorio onuragarriak izan ditzakeenak. Teorian, ezintasun jakin batek dituen gastu gehigarri horiei aurre egiteko daude ezinduentzako diru-laguntzak. Baina bere gabeziak estaltzeko sistemak duen beste adabaki bat gehiago baino ez da, diru-laguntza horiek jasotzeko ezin baita inolako soldatarik jaso, txikia izanik ere. Arauak ez du kontuan hartzen beste herritar batentzat bizitzeko aski izan daitekeen soldata ez dela nahikoa guretzat, sarri diru-laguntzarik gabe ezinezkoa izan daitekeelako ezinduok ditugun gastu gehigarriei aurre egitea.

Amaitzeko, “ezindua” naizen aldetik, administrazio mailan dagoen beste traba bat ere aipatu nahi nuke. Izan ere, beka nahiz lan deialdi publiko askotan, ez zaio ezintasunen bat duen jendeari inolako aipamenik egiten, edo egiten zaion kasuetan, maiz ez da aintzat hartzen. Eta ez naiz faboritismo eske ari: ezindu bati maila jakin batera iristeak beste edonori baino ahalegin handiagoa eskatzen dio, eta administrazio publikoak, ustez aukera berdintasuna babesten duen heinean, hori ere kontuan hartu behar luke. ■



Euskal Museoa
Miguel de Unamuno plaza 4 • 48005 BILBO
Tel. 94 415 5423
museoa@euskal-museoa.org • www.euskal-museoa.org

