

NAFARROAKO GOBERNUA

GARAPEN EKONOMIKOA

ESKUBIDE SOZIALAK

OGASUNA ETA FINANTZA POLITIKA

LEHENDAKARITZA, FUNTZIO
PUBLIKOA, BARNEA ETA JUSTIZIAHERRITARREKIKO ETA
ERAKUNDEEKIKO HARREMANAK

HEZKUNTZA

OSASUNA

KULTURA, KIROLA ETA GAZTERIA

LANDA GARAPENA, INGURUMENA
ETA TOKI ADMINISTRAZIOA

SEGURTASUNA ETA LARRIALDIAK

Osasun Departamentuak bitik zazpira igo ditu jaioberrietan garaiz detektagarriak diren gaixotasun metabolikoak

Orain arte, "orpoko proba" sortzetiko hipotiroidismoa eta fenilzetonuria detektatzeko soilik egiten zen

Asteazkena, 2016.eko maiatzak 18

Maiatzetik aurrera, Nafarroak sortzetiko gaixotasun metabolikoak prebenitzeko [programa](#) zabaldu du jaioberrietan era horretako zazpi patologia detektatzeko; bi zeuden sartuta orain arte (sortzetiko hipertiroidismoa eta fenilzetonuria), eta hala, gaixotze-tasa, heriotza-tasa eta gaitz horiei lotutako desgaitasunak murriztu nahi dira, eta kaltetutako pertsonen bizi-kalitatea hobetu. Hala eman du ezagutzera Nafarroako Gobernuak gaur egindako bilkuran.



Osasun Departamentuak zazpi patologia gehiago sartu ditu jaioberrien baheketa-programan.

Osasuneko kontseilari Fernando Dominguezek azaldu duenez, modu honetan, gaur egun Nafarroan garatzen den sortzetiko metaboloPATIAK garaiz detektatzeko programak (PDPMC) Estatuko araudiak eskatutakoa beteko du, eta haren barnean Osasunbideko laguntza-zerbitzuen saila zabaltzea sartzen da.

Zehazki, programan sartutako bost patologia honako hauek dira: fibrosi kistikoa, azidemia glutarikoaren I. mota, anemia faltziformea, kate ertaineko azil koentzima A deshidrogenatuen eskasia eta kate luzeko azil COA deshidrogenatuen 3-hidroxien eskasia. Ezohikoak diren sortzetiko asaldura talde bat da, gehienak hormona eta metabolismoaren aldaketarekin lotuta. Duten eraginagatik, gaixotasun arraroen barnean sartzen dira (urtean 6 eta 8 kasu artean, Nafarroan), eta zenbait organo kaltetu ditzakete; nerbio-sistema zentrala da organo konprometituena, eta horregatik, garaiz egindako diagnostiko batek ondorio neurologiko larriak ekidin ditzake, adimen-atzerapena bereziki.

Jaio eta 48 ordura testa jaioberri guztietan

Programa horrekin, Nafarroako jaioberri guztiei, bai eta Foru Komunitatean bizi diren amen jaioberriei (urtean 6.100-6.200 inguru) odola

aterako zaie jaio eta 48 ordura orpoan ziztada bat eginez, tratamendua jartzeko asmoz positibo ematen duten kasuetan; ahalik eta bizkorren egingo da, beti gaixotasuna klinikoki adierazi baino lehen. Oro har, tratamendu hori botiken bidez egingo da edota dietetikoa izango, eta hasiera, kasu berezietan salbu, jaio eta 15 egun igaro baino lehen egin behar da.

Horretarako, programak, (hura egikaritzea eta garatzea Nafarroako Osasun Publikoaren eta Lan Osasunaren Institutuari dagokio Nafarroako Ospitalegunearekin lankidetzan), jaiotzen den lekutik jaioberri guztien identifikazioa jasotzen du (amatasun publikoa, pribatua edo etxekoa) denbora errealean (jaio eta 24 ordu, gehienez), eta horretarako komunikazio-sisteman bat prestatu da zentro guztien artean dokumentu bakar baten bidez; azken horrek jaioberria identifikatzen utziko du eta historia klinikoan zenbaki bat emango zaio. Gainera, Nafarroako Sortzetiko Metabolopatiak Garaiz Detektatzeko Biztanleriaren Erregistro bat sortzen da, eta dagokion izaera pertsonaleko datuen fitxategia.

Analisien zehaztapenak Eusko Jaurlaritzako Osasun Sailaren Osasun Publikoko Laborategian egingo dira, bi autonomia erkidegoen lankidetzatza-hitzarmenaren arabera, eta erreferentziazko unitatea baieztapen diagnostikoko prozesua egiteko eta hala badagokio tratamendua, Nafarroako Ospitaleguneko Pediatria zerbitzua izango da, zehazki bertako Endokrinologia, Gaixotasun Metabolikoak, Neumologia, Gastroenterologia eta Hematologiako unitateak, diagnostikatutako gaitzaren arabera. Markatzaile guztien emaitza negatiboa den kasuetan, informazioa jasotzen den egun berean laborategiak gutun bat egingo du, eta bertan, familiari edota legezko tutoreari emaitza horren berri emango zaio. Emaitza positiboa edo zalantzazkoa bada, familiekin berehala jarriko da harremanetan.

Sortzetiko zazpi gaixotasun metaboliko

Sortzetiko Hipotiroidismoa. Tiroideseko hormonen gutxitzeari lotutako gaitza da. Jaioberrien epeko patologia endokrino ohikoena da, eta prebenitu daitekeen adimen-atzerapenaren lehen arrazoia. Ordezko hormona-tratamendua behar du. 2.360 jaioberriko 1 kasu agertzen da.

Fenilzetonuria. Fenilalanina hidroxilasa entzima-defizitak eragindako metabolismo-aldaketa da. Gaixotasun hereditarioa da. Ez bada tratatzen adimen-atzerapen larriara eramaten du jaio eta 6 hilabetetik aurrera. Tratamendu dietetikoa eskatzen du bereziki. 8.401 jaioberriko 1 kasu agertzen da.

Fibrosi kistikoa. Arraza kaukasiarreko gaixotasun genetiko ohikoenetako bat da, eta heredatu egiten da. Genean izandako mutazioak sortzen du, proteina bat aldatzen da eta muki-jariatzea oso lodia izatea dakar. Gaixotze- eta heriotza-tasaren arrazoi nagusia biriketako erasana da, heriotzen % 95 eragiten du, buxatutako bronkiek behin eta berriz eragindako infekzioengatik, batez ere. Tratamendu dietetikoa eskatzen du, arnas-fisioterapia eta profilaxia, bai eta txerto egokiak ere. 4.350 jaioberriko 1 kasu agertzen da.

Anemia Faltziformea edo Drepanozitosis. Globulo gorrien aldaketa bat da, anemia eta tronbosia eragiten ditu, disfuntzioa organikoa eragiteko aukerarekin. Gaitz honek ez du atzera bueltarik. Egoera garaiz jakiteak penizilinaren emate profilaktikoa ahalbidetzen du eta zabalduetako txertoen egutegia gizabanakoari aplikatzea bere gaixotasun- eta heriotza-tasa hobetuz. 5.571 jaioberriko 1 kasu agertzen da.

Kate ertaineko azil koentzima A deshidrogenatuen eskasia. Gantz-azidoen metabolismoko asaldura bat da, heredatu egiten dena. Giharretan, bihotzean eta gibelean eragiten du bereziki. Zenbaitetan, burmuinari eragiten dio. Bat-bateko heriotzarekin lotzen da gainera bizitzaren lehen urteetan. Behin eta berriz jasandako krisiek burmuineko lesioak eragin ditzakete pixkanaka eta modu iraunkorren. Tratamendu dietetikoa eskatzen du (baraualdirik ez da egin behar). 23.401 jaioberriko 1 kasu agertzen da.

Kate luzeko azil COA deshidrogenatuen 3-hidroxien eskasia. Gantz-azidoen metabolismoko asaldura bat da, heredatu egiten dena. Giharretan, bihotzean eta gibelean eragiten du bereziki. Zenbaitetan, burmuinari eragiten dio. Bat-bateko heriotzarekin lotzen da gainera bizitzaren lehen urteetan. Behin eta berriz jasandako krisiek burmuineko lesioak eragin ditzakete pixkanaka eta modu iraunkorren. Tratamendu dietetikoa eskatzen du, eta Triglicerido gehigarriak sartu behar dira. Gaixotasuna aurreratuta

dagoenean, gibelego transplantea egin behar da. 198.554 jaioberriko 1 kasu agertzen da.

Azidemia glutarikoaren I. mota. Aminoazidoen metabolismoaren aldaketa bat da, heredatu egiten dena. Gaitz hori krisi metabolikoekin, entzefalopatiarekin eta adimen-atzerapenarekin lotzen da. Tratamendu dietetiko eskatzen du, gehigarriak eta botiken bidezko tratamendua. 85.094 jaioberriko 1 kasu agertzen da.