



Jon URBE | ARGAZKI PRESS

«Datorren belaunaldiarentzat Dravet sindromea gaixotasun kronikoa izan daiteke»

Felix Lucas eta Raquel Arbosarekin batera joan gara Intxaurrondo Ikastolara (Donostia). Segituan aterako da Ander, beren semea. Aste honetan bertan bete ditu 11 urte. Irribarrez atera da eta amari lepotik zintzilikatu zaio, betirako bezala. Hizketan ari garen bitartean muxuka jaten du bere ama.

Ikastolan harrera bikaina egin digute. Mimos prestatu digute elkarrizketarako txoko bat, egunero Ander zaintzen duten mimo berdinarekin. Anderrek Dravet sindromea dauka. Hiru urte zituela diagnostikatu zioten eta gaixotasunak eta diagnostikoak Anderren eta bere familiaren bi-

zitzak hankaz gora jarri zituen. Geroztik ikasi dute ezohiko gaixotasun horrekin bizitzeko, nahiz eta beti daukaten erdi hankaz gora egotearen sententzia. «Ander jaio zenean mutiko erabat osasuntsua zen. Osasuntsua eta ederra. Jende guztiak aipatzen zuen zein mutiko polita zen –orain ere halaxe da, bere begi biziarekin eta orezta bihurriekin–. Sei hilabete zituela izan zuen lehen krisia. Anaia zaharrekin egongelan zegoen –orduan sei eta zazpi urte zituzten anaiek– eta bat-batean negar batean hasi zen. Konturatu ginen beso bat ez zuela mugitzen. Korrika batean medikuarengana eramanez guren. Ez zioten garrantzirik eman eta etxera bida-

**RAQUEL ARBOSA
ETA FELIX LUCAS**

**DRAVET SYNDROME
FOUNDATION**

Gaixotasun ezohikoetan oso ezohikoa da Dravet sindromea. Anderri espero gabeko lurrikarak sortzen zaizkio bere baitan, bera eta ingurukoak gogor astinduz.

amagoia.mujika@gaur8.info



li gintuzten. Hurrengo egunean, berriz, baina beste besoan. Eta hor hasi ginen erietxera igo eta jaitsi. Ondoren status bat izan zuen –35 minutu baino gehiago irauten duten epilepsia krisiei horrela esaten zaie– eta izugarri larritu ginen. Uztailaren 24a zen, nire ahizparen urtebetetze eguna. Ez zaigu sekula ahaztuko, ez niri ez ahizpari», hasi da kontatzen Raquel.

«Normalean epilepsia krisiak berez geratzen dira. Dravet sindromearen kasuan, maiz ez dira berez geratzen eta lagundu egin behar diegu. Haurrek konbulzio krisi bat dutenean lehen bi minutuetan eman behar diegu erreskateko botika –hala esaten diogu– bestela status bat izateko arriskua dute, epilepsia krisia izugarri luzatzeko arriskua, bai minutuetan, bai orduetan. Anderrek lehen epilepsia krisia izan zuenean ez zen geratzen, ordu pare bat eman zituen konbultsioekin. Latza izan zen. Ez genekien zer gertatzen zitzaien eta hartatik ez zela aterako pentsatzen genuen, medikuek ere hala esaten zigutelako», jarraitu du Felixek.

Lehen krisi hartan Anderrek sei hilabete zituen. Hiru urte zituen arte ez zuten diagnostikorik izan. Tartekoa, eromena. «Bilatzen, bilatzen eta bilatzen pasa genuen denbora hura. Osakidetza, mediku pribatuak, Bartzelona, Gasteiz, Santander... ez ginen geratu, mediku batetik bestera ibili ginen. Inork ez zekien zer pasatzen zitzaien Anderri. Akaso medikuren batek susmoren bat izan zezakeen... baina garbi inork ez zuen». Felixek uste du ezezagutza hori zeozer aldatu dela, «hamaika urte pasatu dira eta gure fundaziotik saiakera izugarria egin dugu. Kanpainak egin ditugu eskoletan, erietxeetan, pediatrengana jo dugu, neuropediatrengana... helburua da Dravet sindromea entzun eta jendearentzat izena ezagun samarra gertatzea sikiera».

Anderren kasuan, baina, diagnostikoa hiru urte zituela etorri zen, bere gurasoak Osakidetza-rekin gogor jarri eta gaixotasun hori antzemateko test genetiko

«Dravet sindromea jatorri genetikoa duen gaixotasun ezohikoa da, gene batean ematen den mutazio txiki baten ondorio larria. Epilepsia mota larrienetakoa. Lau eta hamabi hilabete artean agertu ohi da eta espero gabeko konbultsio krisiak dira adierazpenik larriena»

«Gaur egun munduko edozein txokotan haur batek Dravet sindromea eduki dezakeela pentsatzen bada, fundazioaren bidez test genetikoa egin dezake, doan. Eta horrela izango du diagnostiko zehatza»

zehatza egitea lortu zutenean. «Test genetiko hori da Dravet sindromea diagnostikatzeko modu bakarra. Proba garestia da. Guk lortu genuen azkenean Osakidetza finantzatzea, baina kasu askotan ez da hala gertatu. Gaur egun Dravet Syndrome Foundation gure elkartearen bidez egiten dira test horiek. Madrilen egiten ditugu. Gaur egun munduko edozein txokotan haur batek Dravet sindromea eduki dezakeela pentsatzen bada, fundazioaren bidez test genetikoa egin dezake, doan. Eta horrela izango du diagnostiko zehatza».

Diagnostiko zehatza ahalik eta goizen izatea garrantzitsua da. Oraingoan, Dravet sindromeak ez dauka sendabiderik, baina Anderren gurasoek garbi daukate oso garrantzitsua dela zehatz haurrak zer daukan jakitea. «Lehenik eta behin garrantzitsua da zeri aurre egin behar diozun jakitea. Eta, batez ere, garrantzitsua da Dravet sindromea dutenei kalte egiten dieten botikak ekiditeko. Badira epilepsiaren kontrako botikak Dravet sindromea dutenei kalte handia egiten dietenak». Anderrek hiru urte zituenean, beraz, izan zuten diagnostiko zehatza: Dravet sindromea dauka eta gaur-gaurkoz, ez da sendatzen.

Dravet sindromea –haurtzaroko epilepsia miokloniko larria– jatorri genetikoa duen gaixotasun ezohikoa da, gene batean ematen den mutazio txiki baten ondorio larria. Epilepsia moten artean larrienetakoa da. Lau eta hamabi hilabete artean agertu ohi da eta espero gabeko konbultsio krisiak dira gaixotasunaren adierazpenik larriena.

Ezin da jakin zehatz zerk piztuko duen konbultsio krisia. Maiz, sukarra izateak eragiten du. Emozioek, tenperatura aldaketak, argiaren aldaketak, efektu optiko zenbaitek... ere eragin dezakete. Hala ere, sindromeak tasun oso desberdinak hartzen ditu pertsona batean edo bestean. Orokorrean Dravet sindromeak berekin dakar adimen urritasuna eta krisien ondorioz denborarekin areagotu egin daiteke. Arazo psikomotorrak eta porta-

era nahasmenduak ere eragin ohi ditu.

Dravet sindromea 1970 hamarkada amaieran deskribatu zen eta 2003. urtera arte ez zen izan gaixotasuna diagnostikatzeko test genetiko zehatzik. Horregatik ez da erraza jakiten zehazki zenbat gaixo dauden gaur egunean. Estatistiken arabera, 20.000 jaiotzetatik batean ematen da Dravet sindromea. Estatu espainolean 200 gaixo daude diagnostikatu, horietatik dozena bat inguru Euskal Herrian. Hala ere, pentsatzekoa da diagnostikatu gabeko kasu dezente dagoela eta Estatu mailan 2.000 pertsonatik gorak izan dezakeela sindrome hori.

BOTIKA KONBINATUA

Dravet sindromeak gaur-gaurkoz ez dauka sendabiderik. Tratamenduarekin konbultsio krisiak kontrolatzen saiatzen dira, nahiz eta beti ez duten nahi beste emaitzarik lortzen, zaila baita gaixotasunak zein joera izango duen asmatzea. «Anderrek egunean bost pilula hartzen ditu, botika konbinatu bat. Baina Anderri ondo doakion konbinatuak kalte egin diezaioke Dravet sindromea daukan beste haur bati. Oso zaila da, probatzen eta probatzen joan behar da asmatu arte. Guk denerarik pasatu dugu, askotan aldatu diogu tratamendua eta beti gaude horren gainean», zehaztu du Raquel Arbosak. «Hasierako Osakidetza-ko neuropediatraren ez genuen esperientzia oso ona izan. Hura jubilatu zen eta oraingo medikuarekin oso gustura gaude. Baina, Dravet sindromea daukan beste haur baten amaren bidez Santanderko mediku batengana iritsi ginen eta, egia esan, oso ondo joan zaigu harekin. Hark prestatu zigun lehen aldiz botika konbinatu bat eta argi pixka bat ikusten hasi ginen», segitu du.

«Botika horiek nabarmen moltipertzen dute haurraren garuneko martxa. Buruko jarduera jaitzen denez, epilepsia krisiak murriztu egiten dira, baina haurraren funtzionatzeko moduan eragin zuzena daukate. Ez du beste haurren modura arrazoi-

tzen; apetitua itzaltzen zaio baztuetan; logura izaten du...», gaineratu du Felix Lucasek.

«Duela gutxira arte ez zen egiten Dravet sindromea diagnostikatzeko test genetikorik eta, ondorioz, ezagutzen ditugun kasu gehienak haurrak dira. Fundazioan, hala ere, badugu 36 urteko pertsona bat sindromea duena. Baina segur aski heldu asko izango dira sindromea dutenak eta artean diagnostikatu gabe daudenak. Italian, esaterako, bertako psikiatrikoetan dauden pertsonen egin zieten test genetikoa, eta, kasu batean, behintzat, testak baiezkoa eman zuen. Bertako fundazioko lehendakariak kontatu zidanez, Dravet sindromea zuela jakin ondoren tratamendu egokia eman eta pertsona horren jokaera erabat aldatu zen; izugarri hobetu zen. Pentsa zein garrantzitsua den diagnostiko egoki bat izatea».

Dravet sindromea desberdina da sufritzen duen pertsona bakoitzaren baitan. Eta ez dauka jokabide eredu jakinik. «Sekula ez dugu jakiten noiz etorriko den krisi bat, ezta zergatik ere. Egia da askotan sukarrarekin etortzen dela, horregatik ibiltzen gara beti termometroa aldean dugula. Baina bestela ere etor daiteke, eta beti etortzen da espero gabe eta abisatu gabe», kontatu du Felixek.

Abisatu gabeko lurrikara bat da Dravet sindromea, auskalo zergatik eta auskalo noiz gaixoren gorputza eta inguruko bizimodua gogor astintzen duena. «Denboraldi nahiko ona daramagu. Astean behin edo izaten ditu krisiak. Izan dira bestelako garaiak, krisiak egunerok gertatzen zirenak. Eta bi hilabete eman izan ditu batere konbultsiorik izan gabe. Hau horrela da», esan du Raquelek.

Dravet sindromeak, bistan denez, gaixoaren eta bere familiaren bizimodua baldintzatzen du erabat. «Erabat haurrari begira bizi gara. Esaterako, ezin gara oporretara joan besterik gabe. Beti ziurtatu behar dugu inguruan anbulatorio bat dagoela eta bertan badutela Dravet sindromearen berri. Bestela, gero- nek bidaltzen diegu informa-

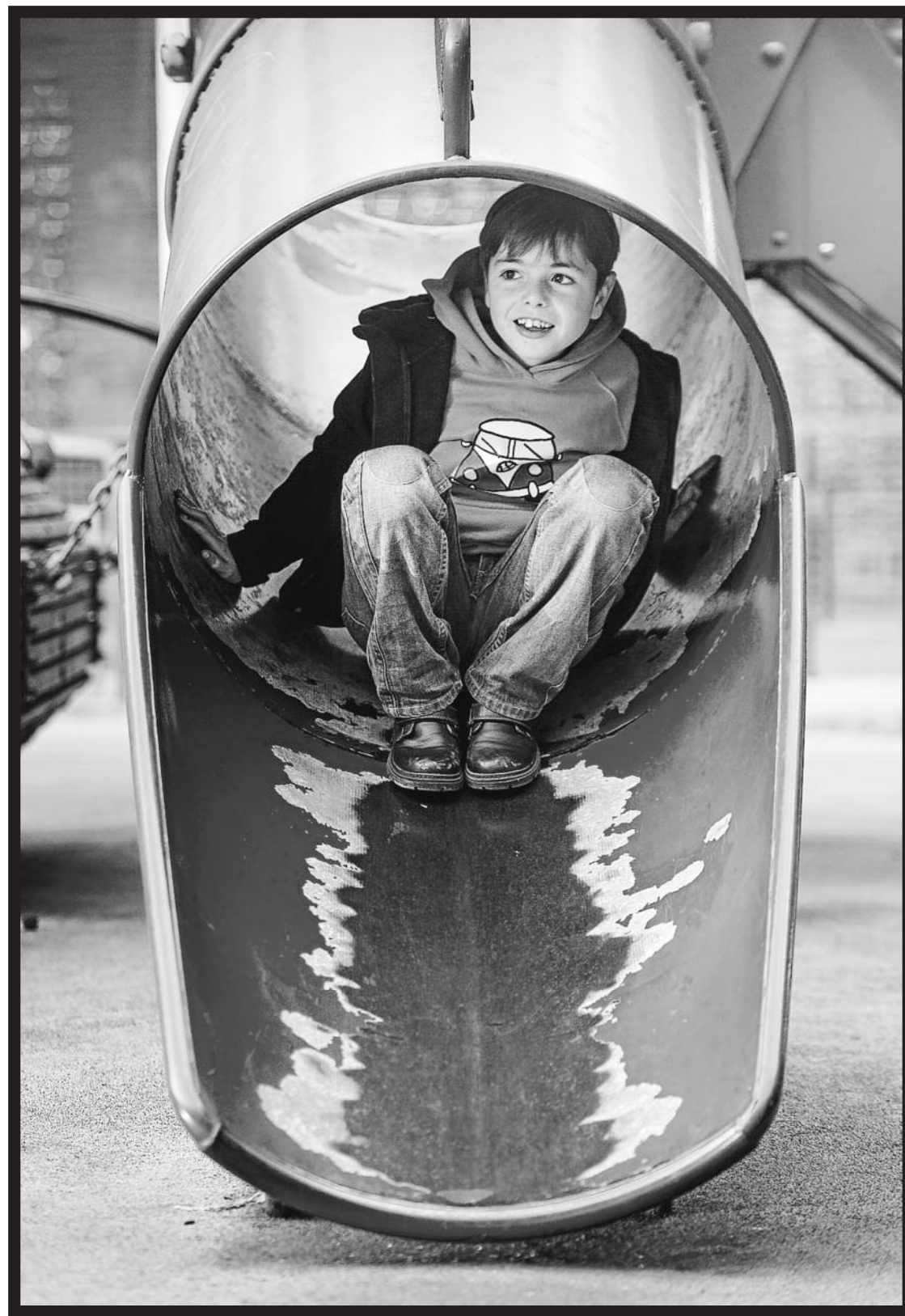
zioa Anderrek krisi bat badu zer egin jakin dezaten. Beti gaude gainean. Ezin dugu bakarrik utzi inoiz». Etxean kamerak dituzte une oro Ander bistan eduki ahal izateko. Eta lo ere horrela egiten dute, begi bat zabalik.

AHALIK ETA BIZIMODU NORMALENA

Dravet sindromea duten haurren familiek normalean bizimodu patxadatsua eta lasaia eskaintzen diote haurrari, ahalik eta erpin gutxien dituen, krisiak ekiditen saiatzeko. Felixek eta Raquelek, baina, bestelako hautua egin dute. Elkarrizketa bukatu orduko, esaterako, izotz jauregira doa Ander patinatzeraz. Zaldiekin terapia bat egiten ari-tu da eta hondartzara edota mendira maiz joaten da, nahiz eta badakiten joan-etorri horietan krisiak gerta daitezkeela. «Anderrek bizi duen arrarotasun horretan, ahalik eta bizimodu normalena eskaintzen saiatzen gara. Jende askok esan digu ea erotuta gauden, haurrak bu-rua hautsiko duela patinatzen. Primeran patinatzen du eta bi-kain pasatzen du. Gaixotasunak erabat baldintzatzen du gure bi-zimodua, baina, egoera ezohiko horretan egonda ere, ahalik eta zoriontsuena izan dadin saia-tzen gara», kontatu du Felixek.

Epilepsia krisia ematen badio, konbultsioekin hasten bada, garrantzia handikoa da krisi hori azkar eta egoki kudeatzea. «Bi minutuko epean eman behar zaio botika. Bere inguruan beti dago botika hori, ez da inoiz fal-ta. Bestela, egoera konplikatu egin daiteke. Baina beti iristen zara garaiz. Sekula ez du status bat izan (krisi larriago bat) boti-ka ez diogulako garaiz eman. Krisi larriagoak izan ditu, ba-tzuetan erreskateko botikak ez direlako eraginkorrak izaten. Baina krisia korapilatu egingo dela ikusten badugu, segituan deitzen diogu anbulantzia bati. Krisi baten ondoren Anderrek lo egiten du, eta, normalean, ondo esnatzen da ondoren».

Felix eta Raquel Dravet Syn-drome Foundation elkarteko ki-deak dira (AEBetako fundazioak Estatu espainolean duen orde-zkaritzako kideak) eta oso modu



Jon URBE | ARGAZKI PRESS

bizian parte hartzen dute fun-dazioaren martxan; hain bere-zia, latza eta ezohikoa den erita-suna agenda sozialean eta bereziki ikerketa zientifikoen agendan sartu nahian.

«Guretzat hasieratik oso ga-rrantzitsua izan da gure egoera berdinean zeudenekin harrema-netan jartzea. Elkar ulertzen du-gu, badakigu zer pasatzen ari garen, eta horrek itxaropena eta

borroka egiteko gogoia ematen dizkizu», nabarmendu du Ra-quelek.

Euskal Herrian dozena bat fa-milia daude, baina gutxi izana-gatik indar handiz egiten dute lan gaixotasunaren berri emate-ko eta dirua biltzeko. «Denetarik egiten dugu. Donostia-Behobia lasterketaren inguruan, adibi-dez, ekimen bat antolatu ge-nuen eta 8.000 euro biltzea lor-

tu genuen. Diru horri esker Te-xasko haur baten eta Britainia Handiko beste baten diagnosti-koak egitea lortu dugu. Niretzat sekulakoa izan zen bi familia horien esker mezua jasotzea». Gaur egunean Osakidetzak aipa-tu test genetikoak egiten du, bai-na gastuak Dravet fundazioak berak ordaintzen ditu.

AEBetako Coloradoko familia batek hasitako bideari esker, iaz-

tik Dravet sindromea duten mundu osoko 150 haur entsegu kliniko batean parte hartzen ari dira, tartean Ander. Hartara, marihuana-estraktu batetik ate-ratako botika batekin ari dira saioak egiten. «Felix eta biok oraingoz ez gara ados jarri. Feli-xek dio Ander hobeto dagoela, biziago bezala. Nik uste dut ezetz», esan du Raquelek.

BIGARREN ENTSEGU KLINIKOA

«Garrantzitsua da laborategi ba-tek entsegu kliniko serio bat egi-tea erabaki izana. Gu oraindik neurria hartzen ari gara, botika batzuk kendu eta beste batzuk gehitu... Entsegua zuzentzen du-ten Madrileko medikuekin eten-gabe harremanetan gaude. Due-la aste gutxira arte, hamabost egunero joaten ginen Madrila kontrolak egitera. Orain atsede-na eman digute eta martxoan bueltatu behar dugu, baina aste-ro ematen diogu informazio ze-hatza laborategiari», jarraitu du Felixek.

Itxaropentsu kontatu dute-nez, udaberrirako bigarren en-tsegu kliniko bat espero dute, Dravet sindromeari zuzenduta-ko botika berri batekin. «Eta ba-dirudi bigarren entsegu horren atzetik asko-asko gerturatu gai-tezkeela sendabidera. Hori esa-ten digute», kontatu dute.

Egia esan duela bost urte mar-txan jarri zenetik Dravet sindro-mearen fundazioak egin duen bidea ez da makala. «Estatisti-kak eta Dravet sindromeak dau-kan intzidentzia maila kontuan hartuta, lauhun bat urte be-harko genituzke diagnostiko ze-hatz bat eta bi entsegu kliniko lortu ahal izateko. Guk bost ur-tean lortu dugu. Badirudi biga-rren entsegu hau eraginkorra izan daitekeela haurren %70 in-gururentzat eta sendabidea ger-tu egon daitekeela. Sekulakoa da horretan parte hartzea».

«Etorkizuna existitzen da An-derrentzat eta Dravet sindro-mearen haur guztientzat. De-nak sentitzen ditugu gure seme-alabak balira bezala. Dato-rren belaunaldiarentzat Dravet sindromea gaixotasun kronikoa izan daiteke eta horretan parte hartzea sekulakoa da».