

**DOWN-EN SINDROME ETA BESTE ANOMALIA
KROMOSOMIKO BATZUEN JAIOTZA AURREKO
BAHEKETA PROGRAMA BERRIA**

OSASUN SAILBURUAREN AURKEZPENA

Bilbo, 2008ko ekainak 23

Michol Gonzalez Torres An. (Asistentzia Sanitarioko Zuzendaria),
Marisa Arteagoitia An. (Kontrol eta Plangintza Sanitarioko
Zuzendaria), jaun-andreok, egunon dizuela:

Sortzetiko anomaliak dira urtebetetik beherakoen bigarren heriotza kausa; hala, 2000-2005 urteetako portzentajea %20,8tik %32,8ra bitartekoa izan da. Hilkortasun perinatalari dagokionez (bizitzako aurren 28 egunetan gertatzen dena), EAEko datuek erakusten dute kasu horietako gutxienez %9,58 sortzetiko anomaliari eta beste anomalia kromosomiko batzuei zor izaten zaizkiela.

Hauen artean, Down-en Sindromea (DS) da asaldurik kromosomiko ohikoena, malformazio sindrome arruntena eta atzerapen mentalaren kausa nagusia. 2005ean, gure Erkidegoan Down-en Sindromea 66 kasu detektatu ziren, eta horien arteko 44 kasu jaiotza aurrean detektatu ziren eta beste 12 kasuak jaiotzeko unean edo jaio ostean diagnostikatu ziren. 12 kasu horietako 9 gertatu ziren 35 urtetik beherako emakumeetan.

Down-en Sindromearen jaiotza aurreko diagnostikoari dagokionez, EAEa aurren postuetako batean dago europar testuinguruan, zehazki hirugarrenean, %80ko tasarekin, Suitzaren (%92) eta Paris ingurunearen (%90) ondoren. Hori neurri handi batean zerari zor zaio, **35 urtetik gorako** emakumeen detekzio tasa oso altua izateari, amniozentesia egiteko aukera eskaintzen zaielako. Halere, prozedura erasokor honek bere arriskuak ere baditu, horien artean fetuaren galera, gutxi gorabehera kasuen %1ean gertatzen dena, eta horrexek justifikatzen du proba honetarako adierazle zehatzak ezarri beharra.

Ondorioz, amniozentesia 35 urtetik gorako emakumeentzat mugatua geratzen denez, jaiotza aurretik detektatzen ez ditugun kasu gehienak 35 urtetik beherako emakumeei dagozkie.

Horregatik, alternatiba hobeen bilaketan lan egitea erabaki dugu, EAEko emakume haurdun guztiei eskaini ahal izateko Down-en Sindromearen eta beste kromosomopatia batzuen baheketa eraginkorra (kasuen %85-90 detektatzeko gai izango dena) eta segurua (efektu sekundarioak minimizatuko dituen, adibidez, okerreko positiboak eta fetu galerak, jaiotza aurreko proba erasokorrak egiteagatik gertatu ohi direnak).

Gure ingurunerako alternatiba baliagarri bat diseinatzeko kontuan eduki ditugu profesionalen irizpidea, erabilgarri dagoen ebidentzia zientifikoa, estatu eta nazioarte mailan gauzatu diren esperientziak eta bere ezartzearen egingarritasunaren analisia.

Hala, egiaztatu dugu gaur egun badirela jaiotza aurreko baheketa proba batzuk adierazle biokimiko eta/edo ekografikoetan oinarrituak, eta hauei esker lor daitekeela:

- Down-en sindromearen %90eko jaiotza aurreko detekzio tasara hurbiltzea, fetu galeren murrizpen handi batekin okerreko positiboak asko gutxituko direlako;
- Amniozentesi bidezko jaiotza aurreko proba erasokor kopuru handi bat egitea saihestu eta, horrela, fetu galerak eragotzi;
- Beste trisomia batzuk detektatu, adibidez, trisomia 13 edo Patau-ren sindromea (5 kasu EAEan 2005 urtean) eta trisomia 18 edo Edwards-en sindromea (14 kasu EAEan 2005 urtean). Sindrome hauek DS bezain ohikoak ez badira ere, hainbat malformazioekin eta pronostiko txarrarekin erlazionatuak daude.

Horregatik guztiagatik, Osasun Sailak, aurten bertan hasita, Down-en Sindromearen eta beste anomalia kromosomiko batzuen jaiotza aurreko baheketa Programa ezartzea erabaki du.

Baheketa programa martxan jartzeko, beren adostasuna eta inplikazioa adierazi digute bai ospitale zerbitzuetako ginekologiako arduradunek eta bai erreferentziako laborategietako arduradunek ere.

Erabilgarri dauden tekniken artean, programa hasteko egokiena iruditu zaigu **lehen hiruhilabeteko proba konbinatua** egitea, bi

adierazgarri biokimiko eta bat ekografikoa (garondoko transluzentzia) haurdunaldiko 11. astetik 13.era bitartean.

Programa GT deritzen 9 zentrotan gauzatuko da (Garondo Transluzentziaren neurketa egingo den 9 eskualde guneak dira; horietan arduratuko dira ekografistak Garondo Transluzentziaren neurketa egiteaz da arriskuari buruzko txostena elaboratzeaz, haurdunaldiaren kontrola antolatzen den 9 ospitaleetan, hain zuzen). Berauek informatuko dute emakumea emaitzaz eta prozesua jarraitzeko dauden aukerez baldin arriskua altua bada: GT zentroak honako ospitale hauetan daude kokatuak: Gurutzeta, Basurto, Galdakao, Donostia, Bidasoa, Zumarraga, Deba Garaia, Mendaro eta Txagorritxu

Era berean, erreferentziako 5 laborategi hautatu dira; hauek jasoko dituzte Erkidego guztiko laginak eta informatika bidez bidaliko dituzte emaitza analitikoak GT zentro guztietara. Aipatu laborategiak honako ospitale hauetan daude kokatuak: Gurutzeta, Basurto, Galdakao, Txagorritxu eta Donostia.

Aurreikusirik dagoen ezarpen prozesuan honako fase hauek bereizten dira:

Fase pilotua: 9 kokapenetako (GT zentroak) bakoitzeko eremu mugatu batean egingo da eta helburua baheketa prozesuaren funtzionamendua testatzea izango da bere jarduera guztietan: Bilketa, fase analitikoa, fase ekografikoa, arriskuaren jakinarazpena

eta programa informatikoaren funtzionamendua, informazio prozesua eta ziurtapen diagnostikoko fasera bideratzea eta IVE, dagokion kasuan.

Programaren garapen fasea: programa EAEko lurralde guztira hedatzea suposatzen du eta, gutxi gorabehera, 2009ko lehen hiruhilekoan egingo da.

Sendotze fasea: programaren etengabeko ebaluazioa eta hobekuntza barne hartzen ditu.

Konklusio gisa, baieztatu daiteke baheketa programa honen ezarpenak abantaila asko aurkezten dituela; honako hauek besteak beste:

- EAEko emakume haurdun guztiei, edozein dela ere beren adina, Down-en sindromearen baheketa proba bat eskaintzen die, gaur egungo estaldura nabarmenki hobetzen duena eta eraginkortasun tasa altukoa (%90 inguruko detekzio tasa) eta segurua (positibo okerren ondoriozko fetu galeren murrizpen garrantzitsua);
- Era berean beste trisomia batzuk detektatzea ahalbidetzen du, adibidez, trisomia 13 edo Patau-ren sindromea;
- Haurdunaldiaren gaur egungo kontrol prozesua aprobetxatzen du, emakumeei bisita gehiago egin beharrik sortu gabe eta, eta dagoen atentzio zirkuituan trabarik eragin gabe;
- Osakidetzako ginekologia eta laborategiko profesionalen eta ekografisten inplikazioa eta kualifikazioa dauzka;

- Arrisku altua lehenbiziko hiru hilekoan detektatzea ahalbidetzen du, garaiz ondorengo erabakiak hartu ahal izateko;
- Hobetu egiten du haurdunaldiko kontrol ekografikoko prozesua, homogeneizatu egiten baititu jokarea ereduak;
- Asmnozentzesien kopuruaren murrizpen garrantzitsu bat suposatuko du, hauek, edonola ere, egiten jarraituko diren arren prebentzioko neurri gisa, emakumeek hala eskatzen dutenean.

Laburbilduz, Programa honen ezarpenarekin EAEa homologaturik geratzen da herrialde aurreratuenekin Down-en sindromearen eta beste kromosomapatia batzuen baheketa tekniken aplikazioari dagokionez.

Eskerrik asko zuen arretagatik.

Gabriel M^a Inclán Iribar
OSASUN SAILBURUA