

# Arraroak bezain larriak

**Kortabitarte Egiguren, Irati**

Elhuyar Zientziaren Komunikazioa



PUSLA-EPIDERMOLISIAREN ELKARTEA



Pusla-epidermolisia gaixotasuna duten bi haur.

**Europako Batasunak bi mila biztanletik bati baino gutxiagori eragiten dien gaixotasuna jotzen du arrarotzat. Zenbaki txikia dirudi, baina, Europako Batasuna kontuan hartuta, gaixotasun arraro bakoitzak 230.000 biztanleri eragingo lioke. Ez da gutxi, beraz. Gainera, gaixotasun horietako batzuek intzidentzia handiagoa dute, nahiz eta oso arraroak direnak ere badauden. Batzuek ehun mila pertsonatik bakarrari eragiten diote.**

AUSTRALIAN, HAMAR MILA BIZTANLETIK BATI ERAGITEN DION GAIXOTASUNA JOTZEN DA ARRAROTZAT; Japonian, berriz, hamar milatik lauri eragiten diona. Herrialdearen eta haren egoera sozioekonomikoaren arabera, gaixotasun arraroen definizioa aldatu egiten da zertxobait. Hala ere, gaixotasun horiek dakarten karga izugarria da toki guztietan, bai heriotza-tasari dagokionez eta bai eragiten dituzten ezgaitasunei eta elbarritasunei dagokienez. Europan gutxi gorabehera hogeita hamar milioi pertsonak dute gaixotasun arrarotzat jotzen direnetako bat.

Gaixotasun arraroak bost milatik gora dira, eta horietako % 80 baino gehiago jatorriz genetikoak dira. Gehienak haurtzaroan agertzen dira, baina ez denak; alboko esklerosi amiotrofikoa (ELA), Huntington-en gaixotasuna, Crohn-en

gaixotasuna eta esklerodermia adibidez, helduaroan agertzen dira.

Gorputzeko zein organori egiten dioten eraso, mota bateko edo besteko ezgaitasunak sortzen dira (fisikoak nahiz psikikoak, sentimenei dagozkienak edota askotarikoak), baina gehienetan gaixotasun kronikoak eta endekapenezkoak dira. Eta, horien larritasuna ikusita, ezin dira albo batera utzi eta gutxietsi, intzidentzia txikikoak diren aitzakiarekin.

## Ezaugarri komunak

Gaixotasun arraroen aniztasuna izugarria izan arren, hainbat ezaugarri komun dituzte. Larriak edo oso larriak dira, kronikoak eta, maiz, endekapenezkoak; gainera, gaixotasun horiek dituzten pertsonen bizi-iraupena nabarmen

murrizten da, oro har. Kasuen % 50 haurtzaroan hasten dira. Gaixoen ezgaitasuna handia da, autonomia falta ikaragarria baitute. Gaitz sendaezinak dira edo egun ez dago horiek sendatzeko tratamendu eraginkorrik, nahiz eta batzuetan gaixoen bizi-kalitatea hobetu daitekeen. Hala ere, familiarentzat bereziki, zama itzela da. Gaixotasun horiek guztiek duten beste ezaugarrietako bat inbertsio falta da; ez dute lehentasunik osasun publikoan, eta ikerketan oso diru gutxi inbertitzen da.

Hala ere, ez daude erabat ahaztuta. Esaterako, Digna Biotech enpresa larruazaleko gaixotasun arraro bat tratatzeko botika bat garatzen ari da: esklerodermia. Zehazki, Digna Biotechek maila preklinikoan, klinikoan eta komertzialean garatzen du Nafarroako Unibertsitateko Ikerkuntza Mediko Aplikatuaren Zentroaren patenteetako bat.

## Esklerodermia

Esklerodermia gaitz kronikoa da, eta fibrosia eragiten du larruazalean, odol-hodietan eta bame-organoetan, besteak beste biriketan. Uste da patologia hori garatzeko faktorerik garrantzitsuenetarikoa TGF Beta 1 zitokina gehiegi izatea dela –zitokinak besteak beste zelulen funtzioak erregulatzen dituzten proteinak dira—. Gaur egun, ez dago gaixotasuna sendatzeko tratamendurik.

Nafarroako Unibertsitateko Ikerkuntza Mediko Aplikatuaren Zentroa (CIMA) esklerodermia tratatzeko krema bat garatzen ari da.



NAFARROAKO UNIBERTSITATEA

## Botika umezurtzak

Molekula berri bat aurkitzen denetik merkaturatu arteko bidea prozesu luzea (batez besteko 10 urte) eta garestia (milioika euro) da, eta ez da guztiz segurua (10 molekuletatik, oro har, bakarrak izaten du eragin terapeutikoa). Eta gaixotasun arraroen kasuan beste zailtasun bat gehitu behar zaie horiei guztiei: horientzako botikak garatzeko ikerketan inbertitzen den dirua ez da berreskuratzen. Alegia, ez da errentagarritasun ekonomikorik eskuratzen.

Arrazoi ekonomiko horiengatik, hain zuzen ere, farmazia-industriak ez ditu garatzen botika horiek; alegia, umezurtz utzi ditu. Baina osasun publikoaren beharrak betetzeko behar-beharrezko botikak dira.

Horrengatik, noizbehinka, botika umezurtz izendapena jasotzen dute botika batzuek. Botika umezurtzak gaixotasun arraroak tratatzeko botikak dira eta izendapen horrek hainbat abantaila ditu. Europar hiru hauek: Europako sendagaien agentziaren aholkularitza zientifikoa doan, produktua merkaturatzeko kostuen murrizketa eta merkatuan 10 urteko eskusibotasuna izatea, produktuak agentziaren baimena jasotzen duen unetik.

Gaixotasun arraroa edo ezohikoa da, eta Europako Batasunean 37.000-72.000 gaixo daude; 0,82-1,58 kasu 10.000 pertsonako. Intzidentzia txiki horrek are gehiago zailtzen du tratamendu berrien ikerketa.

*“ezin dira albo batera utzi eta gutxietsi, intzidentzia txikikoak diren aitzakiarekin”*

Nafarroako ikertzaileak p144 peptidoarekin ari dira lanean eta krema gisa garatu nahi dute, azalean eman eta esklerodermia sistemiko eta lokalizatua tratatzeko. Peptidoa TGF Beta 1 faktorearen inhibitzailea da eta dagoeneko gainditu ditu animalietan egindako ikerketak eta lehenengo analisi toxikologikoak. Produktuaren fase klinikoa urte-bukaeran hastea espero dute ikertzaileek.

Botika horrek, gainera, botika umezurtz izendapena jaso du dagoeneko, bai Estatu Batuetako Elikagaien Agentziaren aldetik (aurten), bai Europako Sendagaien agentziaren eskutik ere (jaz). Digna Biotecheko zuzendari nagusiaren esanean, izendapen horiek produktuaren garapen klinikoa azkartu eta kostuak murriztuko dituzte. Izan ere, botika umezurtz izendapenak zenbait abantaila ematen dizkie enpresa garatzaileei.

## Biriketako fibrosia ere bai

Bestalde, esklerodermiak eragindako fibrosia nahiz bestelako biriketako fibrosia tratatzeko bi produktu elkarrekin aplikatzeko akordio bat sinatu dute duela gutxi Digna Biotech eta Biotherapix teknologia-enpresek. Akordioaren oinarria M3 proteinaren eta p17 peptidoaren arteko konbinazioan datza. Konbinazio horren ondorioz, biriketako



Azal artifizialaren lamina bat aztertzen ari da Inbiomed Fundazioko ikertzaile bat.



Lamina hori kontu handiz aztertzen dute, baldintza guztiak betetzen dituela baieztatu arte.



Azal artifiziala osatzeko erabili diren zelulak nitrogenozko depositu batean gordetzen dira.

INBIOMED FUNDAZIOA

fibrosiari aurre egiteko modua aurkitu nahi dute teknologia-enpresetako adituek.

Biriketan gertatzen den kolageno-zuntzen ezohiko metaketa da biriketako fibrosia, baina oraindik ez dakite zergatik gertatzen den. Gaitz horren ondorioz, biriken egitura hondatzen da. Horrek biriketako etengabeko orbaintzea eragiten du, eta, ondorioz, oxigenoa asimilatzea zailtzen du; alegia, amasa hartzea zailtzen du. Gaur egun, gaixotasun arraroa edo ezohikoa da biriketako fibrosia. 100.000 biztanleko 13 eta 20 kasu agertzen dira, hurrenez hurren, emakumeetan eta gizonezkoetan.

Ez dago gaixotasun hori sendatzeko tratamendu eraginkorrik. Gaur egungo tratamenduak oxigenoan eta antiinflamatorioetan oinarritzen dira, baina terapia horiek ez dute asko laguntzen gaixoen bizi-kalitatea hobetzen.

*“pusla-epidermolisia duten pertsonen larruazala oso hauskorra da, tximeleten hegalk bezalakoxea”*


### Azala etengabe urratzen

Antzeko zerbait gertatzen da larruazalaren gaixotasun genetiko batekin; pusla-epidermolisia gaixotasun arraroarekin, hain zuzen. Orain dela gutxi, Inbiomed Donostiako Fundazioak gaixotasun horri aurre egiteko terapia zelularren bidezko lehenengo entsegu klinikoa jarri zuen abian. Gaixotasun hori “tximeleta-azala” izenez ere ezagutzen da, eta ehun mila pertsonatik biri eragiten die. Euskal Autonomia Erkidegoan hamaika kasu ezagutzen dira.

Gaixo horiek dermisa eta epidermisa lotzeaz arduratzen den proteina baten gabezia dute. Horregatik, horien larruazala oso hauskorra da, tximeleten hegalk bezalakoxea. Urratze txikienarekin, eta maiz begi bistako inolako urratzerik gabe ere bai, hainbat baba eta zauri sortzen zaizkie; ez bakarrik larruazalean, baita muki-mintzetan, begietan, esofagoan eta hesteetan ere. Horrek hainbat arazo sortzen dizkie, ikusmenean nahiz elikaduran besteak beste.

Gaixoei azal artifizial bat txertatzean oinarrituko da entsegua. Azal artifizial hori Inbiomeden laborategietan ekoiztuko dute, gaixoaren zeluletatik eta zelula-emaile batetik abiatuta, eta, nolabait, dermisaren eta epidermisaren arteko itsasgarri-lana egingo du.

Proiektu horretan, Inbiomed Fundazioarekin batera, Asturiasko, Kataluniako, Madrigo eta Andaluziako bost ospitaleek eta bi ikerketa-zentrok parte hartuko dute. Helburua bakarra da: gaur egun sendaezina den patologia horri irtenbide bat aurkitzea.

Horiek guztiak adibide gutxi batzuk besterik ez dira. Bost mila gaixotasun arraro daude eta bidea luzea da, baina pixkanaka gaixo horiei konponbidea ematen saiatu behar da. Gaur egun, gaixotasun arraroen hainbat zentro daude eta ekintza-plan bereziak jartzen dituzte martxan, baina ez da nahikoa. 



Gaixotasun arraroen ikerketan diru gutxi inbertitzen da.

NAFARROAKO UNIBERTSITATEA