

Autismoak

Normaltasuna zabaltzeko aukera bat

Egoitz Etxebeste Aduriz · Elhuyar Zientzia

Berrogei urte dira Euskal Herrian autismoaren inguruko lehen azterketak eta zerbitzuak hasi zirela. Urte hauetan asko aldatu da autismoaz dakiguna. Uste baino heterogeneoagoa da. Uste baino ohikoagoa. Normalagoa.

“Izugarri aurreratu dugu autismoaren ulermenean”, dio Joaquín Fuentes Biggi psikiatrak. Gipuzkoa Poliklinikako Haur eta Gazteen Psikiatria saileko burua da, eta Gautena elkartearen zientzia-aholkularia. “1980ko hamarkadan, hemen lehen zerbitzuak hasi ziren garaian, autismoa ‘gaixotasun’ bakar gisa hartzen genuen, eta haren kausa eta sendabidea bilatzen genituen. Berrogei urte hauetako ezagutzaren eboluzioa harrigarria izan da; hasieran esandako ia guztia aldatu dugu”.



“Orain autismoez hitz egiten dugu, pluralean”, dio Fuentesek. “Neurogarapeneko asaldura batzuk dira, alderdi komun batzuekin, baina askotarikoak; aldatu egiten dira adinarekin, eta modu desberdinetan azaleratzen dira, ingurutik jasotzen duten babes-mailaren arabera”. Espektro autistaren barruan bi kolektibo bereizten ditu. “Batetik daude haurtzarotik neurodibertsitatea duten pertsonak; zailtasun handiei aurre egin behar diete, eta behar handiak dituzte (kasu guztien % 10-15 inguru izan litezke, nahiz eta ez dagoen hori ziurtatzeko ikerketa nahi-



— ARG.: BearFotos/Shutterstock.com

korik). Bestetik dago beste gehiago bat, hobeto ezagutu behar duguna; askotan gaizki kalifikatuta egon ohi dira, edo ez zaie jaramonik egiten, eta ulermena, onarpena eta laguntza baino ez dituzte behar bizitza produktiboa eta zoriontsua izateko”.

Hain zuzen ere, autismoa duten pertsona askorentzat beren kondizioa izateko modu bat da, ez nahasmendu edo gaixotasun bat. “Inoiz ez da orokortu behar; beti pertsonalizatu behar da: norbanakoa eta bere ingurua”, dio Fuentesek.

Oinarri biologikoa

“Duela 40 urte ‘autismoaren genea’ bilatzen genuen”, gogoratu du Fuentesek. Egun, autismoarekin zerikusia duten 800 gene baino gehiago identifikatu dira. Izaera genetiko hori azpimarratzen du, hain zuzen ere, Olga Peñagarikano Ahedo EHUko neurozientzialariak: “Dagoeneko frogatuta dago garai batean plazaratu ziren kausa asko ez zirela benetakoak, hala nola ama hozkailuen teoria [gurasoen hoztasunak eta seme-alaben behar emozionalei ez erantzuteak eragiten zuela zioena] edo txer-

Olga Peñagarikano Ahedo
EHUko Autismoaren eta
Neurozientzia Sozial Traslazionalaren
Laborategiko zuzendaria



toena. Badakigu, funtsean, oinarri genetikoa duela autismoak. Baina kasu gehienetan poligenikoa da, alegia, gene askotako aldaeren konbinazioek eragiten dute. Hortik dator autismoa ikertzeko zailtasun handienetako bat”.

Autismo monogenikoak ere badaude. Ohikoena X hauskorren sindromea da, eta autismo-kasuen % 2 inguru eragiten du. Guztira, gene bakarraren eraginez sortutako autismoak % 20 izan litezkeela kalkulatu da. Hortik % 50eraino edo % 90eraino (azterketen arabera) iritsi artekoa poligenikoa da. “Kasu gehienetan aldaera genetiko askoren konbinazioa izaten da —dio Peñagarikanok—; gainerako pertsonok ere baditugu aldaera horiek, baina konbinazio jakin batzuetan handitu egiten da autismoa izateko probabilitatea”.

Genetikak ez ezik, ingurumen-faktoreek ere badute eragina. Esaterako, ikusi izan da haurdunaldian botika batzuk hartzeak eragin dezakeela autismoa, eta, alderantziz, haurdunaldian azido folikoa hartzeak prebenitzen duela; ikusi da gurasoen adina-rekin badagoela lotura bat; eta uste da hainbat kutsatzailek ere eragina izan dezaketela. “Baina oso ingurumen-faktore gutxi daude benetan frogatuta”, nabarmendu du Peñagarikanok.

Mekanismoak ikertzen

Aldaera genetiko horiek hainbat ondorio biologiko izan ditzakete. Esaterako, gabeziaren bat sor liteke oxitozinaren neurotransmisio-sisteman. Urteak daramatza hori ikertzen Peñagarikanok. “Autismoa ikertzeko sagu eredueta ikusi da oxitozinagabezia zutela eta, hormona hori emanda, hobetu egiten zela haien jokabide soziala”. Geroztik, ikusi

da autismoa duten pertsona batzuek oxitozinaren bidea asaldaturik dutela. Eta mutazio batzuk identifikatu dira oxitozinaren ekoizpenarekin, askapenarekin eta hartzaileekin lotutako geneetan.

Hainbat saio kliniko ere egin dira oxitozinarekin. “Hasieran, uste genuen panazea izango zela, baina emaitzak ez dira esperotakoak izan”, aitortu du Peñagarikanok. “Kasu batzuetan funtzionatzen du jokabide soziala hobetzeko; baina beste askotan ez”.

Horren arrazoia autismoaren heterogeneotasunean dago, Peñagarikanoren ustez. “Laborategiko animalien kasuan, mutazio jakin baten ondorioz izaten dute autismoa. Baina benetako kasuak oso bestelakoak dira”. Horregatik, zaila da laborategitiko klinikarako pauso hori. “Oso konplexua da. Gainera, autismoa duen pertsona batek defizit asko izan ditzake, eta defizit bakoitzak ziurrenik bide biologiko desberdina izango du. Horregatik, agian jokabide soziala hobetu dezakegu, baina beste arazo asko izaten jarraituko du. Hain dira heterogeneoak kausak eta ondorioak, ezen tratamenduek ere hori bezain heterogeneoak izan beharko baitute”.

Oxitozinak beste ikerketa-bide bat ere ireki die, hala ere. “Ikusi genuen oxitozina dopaminarekin lotuta zegoela, oxitozinak dopamina askatzea ere eragiten baitu”, azaldu du Peñagarikanok. Bai oxitozinak eta bai dopaminak garuneko sari-sisteman parte hartzen dute. Eragin zuzena dute zerbaitekin atsegin hartzeko, izan janaria, sexua edo harreman sozialak. Eta, teoria baten arabera, litekeena da autismoan sari-sistema hori asaldaturik egotea. Hain zuzen ere, mutazio batzuk aurkitu dira dopaminaren bi-dearekin lotuta daudenak. “Animalietan ikusi dugu

Joaquin Fuentes Biggi
Gipuzkoa Poliklinikako Haur eta
Gazteen Psikiatria saileko burua da,
eta Gautena elkartearen
zientzia-aholkularia



Amaia Lopetegui Labayen
Gautena Autismoaren
Gipuzkoako Elkarteko
zuzendaria



dopaminaren bidean eraginda hobetu daitekeela jokabide soziala”, dio Peñagarikanok.

Bestalde, dopaminaren bidea blokeatzen duten tratamendu batzuk erabiltzen dira dagoeneko portaera errepikakorrak tratatzeko. “Guk ikusi duguna da, ordea, bide horren jarduera handitzean jokabide soziala hobetzen dela”, dio Peñagarikanok. Eta dopaminaren konplexutasuna azaldu du: “Dopaminak bi hartzaille-mota nagusi ditu: d1 eta d2. Uste dugu jokabide errepikakorra d2 hartzailleak aktibatsetik datorrela, eta jokabide soziala d1 aktibatsetik. Orduan, noski, tratamendu ideala litzateke d1 aktibatzen baina d2 blokeatzen duena. Bada, oraintxe, hori ikertzen ari gara gu, animaliekin”.

“Esan beharra dago diagnostikorako irizpideek ez dituztela jasotzen askok dituzten ezaugarri positiboak”

Autismoaren ikerketan, diagnostia erraztuko luke ten markatzaile biologikoak topatzea izan da beste helburu bat urte askoan; “Nik zalantza dut horrelakorik egon ote litekeen”, dio Peñagarikanok. “Garai batean bilatzen zen, baina, ikusita kausak askotarikoak direla, guztiek komunean duten markatzaile bat topatzea ezinezkoa iruditzen zait”.

Bat dator Fuentes doktorea: “Bideragarriagoak dirudite, momentuz, portaerazko markatzaileek, bizitzako lehen 12-18 hilabeteetan diagnostikatu ahal

izateko”. Adibidez, autismoarekin diagnostikatutako haurren ondoren jaiotako anai-arrebei jarraipena egiten ari dira, jakina delako % 20ko probabilitatea dutela haiiek ere autismoa izateko. “Jarraipen horrek funtsezko informazioa eman lezake. Esaterako, probatzen ari dira estimulu sozialen aurrean begiek duten jokabidea aztertzea lagungarri izan ote litekeen diagnostiko goiztiarrerako”.

Diagnostia

Oraingoan, portaera-sintomen bidez egiten da diagnostia. “Sintoma bereizgarri batzuk hartzen dira kontuan —azaldu du Fuentesek—: hitzezko eta ez-hitzezko komunikazio sozialerako gabeziak, elkarrekikotasun sozioemozionalerako eta harreman sozialak ulertzeko gabeziak, jokabide errepikakorrak eta fantasia mugatua, malgutasun falta eta interes mugatuak, eta, azkenik, hiperreaktibilitate edo hiporreaktibilitate sentsoriala”. Beste alderdi bat ere azpimarratu nahi izan du, ordea, Fuentesek: “Esan beharra dago diagnostikorako irizpideek ez dituztela jasotzen askok dituzten ezaugarri positiboak, hala nola xehetasuneko arreta, aparteko memoria, zintzotasuna, behatzeko eta logikoki erantzuteko gaitasuna eta errutinetarako joera”.

Gainera, garbi utzi du markatzaile biologikorik ez egoteak ez duela esan nahi, inola ere, diagnostiko zuzenak eta fidagarriak egiten ez direnik. “Diagnostikoak haurtzaroaren hasieratik egin litezke, nahiz eta, afekzio-mailaren arabera, askotan kamuflatu egiten den, adinarekin bizitza soziala exijenteago egitean nabarmentzen den arte”.

“Eta nahasmendu mediko guztietan bezala, forma kliniko osoak daude, eta forma partzialak daude.



Autismoa duten neska asko ez dira haurtzaroan identifikatzen. Imitazioz kamuflatzen dira. Horrek tentsio handia eta sufrimendua eragiten die, eta askotan arreta faltaren nahasmendua edo antsietatea diagnostikatzen zaie. ARG.: BearFotos/Shutterstock.com.

Horregatik, diagnostikoaren etiketatik pertsona bakoitzaren ebaluaziora eta arretara pasatzea gomendatzen da. Diagnosiak balio digu ikerketan antzeko pertsonak biltzeko eta haien laguntza-premiak sumatzeko, baina, zenbateko heterogeneotasuna dagoen kontuan hartuta, pertsona bakoitzari izena eta abizena jarri behar dizkiogu. Diagnostikoak lagunduko digu nahasmendua ulertzen, baina ez pertsona eta haren ingurua ulertzen. Izan ere, diagnostiko beraren atzean behar guztiz desberdinak egon litezke”.

Amaia Lopetegui Labayen Gautenako zuzendaria-riaren ustez, diagnosian asko aurreratu da azken urteetan: “Lehenago eta hobeto identifikatzen da. Ikastetxeetan bi eta bost urte arteko haurretan sistematikoki aplikatzen diren protokoloek susmoak detektatzeko aukera ematen dute, eta horiek osasun-sistemara bideratuta identifikazio goiztiarrak lortzen dira”.

Horretaz gain, azaldu du gai direla autismoa hobeto detektatzeko adierazpen sotilagoak edo behar txikiagoak zituztelako duela gutxi arte ohar-kabearen pasatzen ziren pertsonetan. Esaterako, emaku-

meak egon ohi dira egoera horretan. “Proba diagnostikoek isuri maskulinoa duten ebidentzia ugari dago; ez da kontuan hartzen neskek eta emakumeek beste era batera adierazi edo ezkutatu dezaketela autismoa, eta, beraz, haien diagnostikoa isuri hori duten irizpideetatik kanpo geratzen da. Lanean ari gara hori aldatzeko”.

“Proba diagnostikoek isuri maskulinoa duten ebidentzia ugari dago”

“Adibidez, autismoa duten neska eta emakume adimentsu asko, haurtzaroan ez direnak identifikatzen”, azaldu du Fuentesek ere. “Gizartekoiagoak izaten dira, eta imitazioz kamuflatzen dira. Horrek tentsio handia eta sufrimendu nabarmena eragiten die, eta askotan gaizki diagnostikatzen zaie; esaterako, arreta faltaren nahasmendu gisa edo soilik antsietate gisa”. Hala, autismoa gizonezkoetan ohikoagoa den arren, proportzioa aldatu egin da: lehen lautik bat jotzen ziren emakumeak; orain, hirutik bat.

“Autismoa duten pertsonen % 60k ez du adimen-urritasunik, eta sektore horri entzungor egiten diete gure osasun-, lan- eta gizarte-egiturek”

Bestalde, “helduetan infradiagnostiko ikaragarria dago”, dio Fuentesek. “Askotan, gurasoei diagnostikatzen diegu, seme-alabei egin ondoren. Haurren datuak estrapolatzen baditugu, Gipuzkoan autismoa duten 3.500 heldu izango genituzke. Pertsona horietako askok, ordea, bestelako diagnostikoak dituzte, kasu askotan”.

“Autismoa duten pertsonen % 60k ez du adimen-urritasunik, eta sektore horri entzungor egiten diete gure osasun-, lan- eta gizarte-egiturek”, azaldu du Fuentesek. “Funtsezkoa da behar handiak dituztenak eskuzabaltasunez babestea —eta hori, zorionez, gure komunitateak egiten du—, baina askoz gutxiago kostako litzaziguke nerabe eta heldu horiei ere babesa ematea, gure gizarteari ekarpenak egiteko gai diren herritarrak baitira”.

Zahartzaroa da ahaztutako beste alderdi bat. “Datuak eta ebidentziak falta dira autismoa duten pertsonak nola zahartzen diren jakiteko —dio Lopetegui—, baina badakigu espero baino lehenago hiltzen direla”. Hori zergatik gertatzen den ikertzeko dagoen arren, dagoeneko hauteman duten arrazoi bat eman du Fuentesek: “Ezaugarri komun bat da ohiko gaixotasunak izanik osasun-arreta egokia jasotzeko zailtasunak izatea. Arazo hori konpontzeko neurrietako bat lehentasunezko osasun-txartelak izan litezke”.

Bestelako hutsune batzuk ere aipatu ditu Lopetegui: “Ez dago programarik derrigorrezko hezkuntzatik lanbide-heziketara edo unibertsitatara igarotzen laguntzeko, ez eta hezkuntzatik lan-arlorra igarotzen laguntzeko ere, edo etxebizitzak eskuratzeko”. Trantsizio horiek, gainera, une bereziki zailak

dira autismoa duten pertsonentzat, haien ezaugarri nagusietako bat errutinarekiko atxikimendua izaten baita. Horregatik, hutsune horiek betetzea da Jaurlearitzarekin garatzen ari diren plan baten, [Autismoaren Planaren](#), erronketako bat.

Normaltasuna zabaltzen

Bestalde, adituek aldarrikatu dute lan asko dagoela egiteko autismoa duten pertsonak gizartearen integratuago egoteko. “Zerbitzu eta programa arrunt asko diseinatu zirenean, ez ziren kontuan hartu hainbat kolektiboren beharrak”, nabarmendu du Lopetegui. “Eta diseinu horretan sartzen dira alderdi fisikoa (seinaleztapena, irisgarritasun kognitiboa, ingurumen-faktoreak, hala nola zarata, argiak...), baina baita zerbitzuak nola garatzen eta ematen diren ere: sistema horietako profesionalak gaitzea (mediku eta irakasleak, baina baita kiroldegietako monitorea, herritarren arreta-zerbitzuetakoa profesionalak, polizia eta abar ere), dibertsitate funtzionala duten pertsonen egokitutako protokoloak, irakurketa errazeko materialak, leihatila egokituak eta abar”.

“Programen eta zerbitzuen diseinuan erabiltzaile-profil berriak sartzen ditugun bakoitzean, normaltasuna zabaltzen dugu”, gaineratu du. Zorionez, eta egiteko asko dagoen arren, aurrerapen garrantzitsuak ere egin dira arlo horretan. “Eskola-eremuan, azpimarratzekoa da Gipuzkoan autismoa duten ikasle guztiek hezkuntza-eremu arruntean egiten dutela beren jarduera 20 urte arte”.

Bestalde, askotan, aldaketa txikiekin asko hobetu litezke autismoa edo oro har dibertsitate funtzionala duten pertsonen esperientziak. Esaterako, herrieta-



Urtero, "Urdinduz" ibilaldi solidarioa antolatzen du Gautenak, autismoa ikusgai egiteko eta gizartea kontzientziatzeko. ARG.: Gautena.

ko festetako barraketan gero eta ohikoagoa da "ordu isilak" egotea, eta horri esker, askoz jende gehiagok dauka gozatzeko aukera. "Zinema-programa egokituak ere badaude, eta neurriak hartzen dira autismoa duten haurrak Olentzerorekin edo Errege Magoekin egon ahal izateko, euren bizilagun eta anai-arrebekin batera", azaldu du Lopetegui.

"Pixkanaka ohartzen ari gara autismoa duten pertsonen batez ere onarpena, ulermena, errespetua eta laguntza behar dituztela"

Normaltasuna zabaltzen jarraitzeko gakoetako bat autismoa ulertzeko modua aldatzea izan liteke. "Tratatu beharreko gaixotasunaren ikuspegi negatibo horrekin hautsi behar dugu", proposatzen du Fuentesek. "Pixkanaka ohartzen ari gara autismoa duten pertsonen batez ere onarpena, ulermena,

errespetua eta laguntza behar dituztela. Bakoitzak bere prestakuntza behar du, bere gaitasunetara egokitua, bere burua ulertzeko eta inguruan moldatzeko. Aurrera egingo dute bizitzan, eta zenbat eta lehenago lagundu, eta zenbat eta lagunkoia goa izan ingurua, orduan eta hobea izango da haien bizi-kalitatea".

"Autismoak nahasmendu neurobiologikoak dira, baina horrek ez digu bidea markatzen; izan ere, tratamendu biologikoak populazio oso jakinetara mugatuko dira (adibidez, gaixotasun genetiko arraroak dituztenetara), eta, horregatik, eragin terapeutiko biomedikoa oso urrun dago", argitu du Fuentesek. "Ikerketa egin behar da, jakina, baina lehenasuna da autismoa duten pertsonen eta haien familien bizi-kalitatea hobetzea. Babes sendoa dutenen proportzioa txikia da, eta bermatu behar da bizitzan zehar behar duten guztietan izango dutela babes hori, eta espekto guztiari aitortu eta lagunduko zaiola. Zentzu horretan, albiste bikaina da gure gizarteak eta agintariek [Autismoaren Plana](#) ezartzea. Azken 40 urteetan izan dugun ametsa da hori". ●