



ARG: ELHUYAR

IKERKETAK

leihoak zabaltzen

Joaquin Fuentes Biggi psikiatrak bizi-bizi ditu IMFAR Autismoa Ikertzeko Nazioarteko Biltzarrean aurkeztutako ikerketen emaitzak. Izan ere, ziurtasun osoa du eragin handia izango dutela autismoa ulertzeko, diagnostikatzeko eta tratatzeko moduan, “eta hori onuragarria izango da, autismoa dutenentzat ez ezik, baita haien gertukoentzat ere”, aurreratu du Fuentesek.

Ikerketa guztien artean, hilabete gutxiko haurrekin egindakoak nabarmendu ditu: “Orain arte, autismoaren diagnostikoa atzera begirakoa zen. Hau da, haurrak 2-3 urte dituenean,

gurasoek esaten digute ez duela beste hurrekin adina jolasten gainerakoekin, ez duela aurpegi-ira begiratzen, atzeratuta dabilela honetan edo hartan... Alegia, mugatuta dagoela gaitasun sozial eta komunikatiboetan. Lekukotasun horietatik abiatuta egiten da diagnostikoa. Baina, guri, atzera begira beharrean, aurrera begira diagnostikatzea interesatzen zaigu, sintomak azaldu baino lehen. Bada, orain, badugu horri buruzko informazioa”.

Azaldu duenez, aspalditxotik zen jakina autismoa duen haur baten gurasoek besteek baino

arrisku handiagoa dutela, beste haur bat izanez gero, hark ere autismoa izan dezan. Hortaz, horrelako familiekin harremanetan jarri dira iker-tzaileak, eta jarraipen estu-estua egin diete autisten anai-arrebei, jaio diren unetik. Hala, ikusi dute arrisku hori % 20 ingurukoa dela.

Edonola ere, ehuneko hori “kakotxen artean” jarri behar dela ohartarazi du Fuentesek, “Jones doktorearen legea izan behar baita kontuan. Jones doktorea Estatu Batuetako pediatra arrunt bat zen, eta kongresu batean, eskua jaso, eta esan zuen ‘nire pazienteen artean, bikoterren batek arazoak dituen haur bat izaten duenean, haurrak izateari uzten dio’. Hau da, ez dakigu zein izango litzatekeen ehunekoa, hori gertatu-ko ez balitz”.

Gerora autistak direla erakutsi dutenek, 6 hilabeterekin anomaliak zituzten substantzia zuriaren konexioetan.

Jones doktorearen legea gorabehera, orain arte ezezagunak ziren datuak jaso dituzte. Hala nola, ohartu dira, gerora autismoaren zantzuak erakutsi dituzten anai-arrebek motrizitate-arazoak dituztela 6 hilabeterekin. “Motrizitate-arazoak izatea ez da, inondik inora ere, bereizgarria, baina, nolana ere, berria da. Lehen ez genuen susmatu ere egiten halakorik gertatzen zenik”, onartu du Fuentesek.

Gero, motrizitate-arazo horiek desagertu egiten direla baieztatu dute, baina 12 hilabeterekin, beste batzuk agertzen dira, eta horiek badaude lotuta autismoarekin: “arazo sozialak dituzte; objektuei neurritz kanpoko arreta jartzen diete, eta, aldiz, harreman gutxi dute inguruko pertso- nekin; komunikatzeko zailtasunak dituzte...” Zantzu horiek areagotu egiten dira 12-18 hila- beteren artean, eta 24 hilabeterekin oso nabar- menak dira.

“Hortaz —esan du Fuentesek—, diagnostiko goiztiarra egin nahi izatekotan, ez dago umeak 3 urte izan arte itxaron beharrik; hilabete asko aurreratu daiteke diagnostikoa, zantzuak 18 hi- labeterekin nahiko garbiak izaten baitira kasu askotan, eta 24ekin, ia denetan. 12rekin oso zai- la da, eta 6rekin, ezinezkoa”.

Haur horiekin egindako ikerketek argitu duten beste alderdi bat da lehen 6 hilabeteetan gaine- rako guztiak bezalakoak direla. “Ez dute inolako zantzurik. Guri kostatu egiten zitzaigun hori si- neste. Nola ez dute izango arrastoren bat? Izango da gurasoak ez direla konturatzen. Baina ez: ez dute ezer berezirik. Hain zuzen ere, garai batetik aurrera garuna beste era batera garatzen delako azaltzen da autismoa. Orduetik aurrera agertzen dira sintomak, ez lehenago. Horregatik, ez zaie ezer nabaritzen 6 hilabete egin arte”.

BIOMARKATZAILEEN BILA

Dena den, Fuentesen iritziz, ikerketa “polite- nak” DTI izeneko teknika erabilia egin dituzte- nak dira. Teknika hori erresonantzia magneti- koaren bidezko irudigintzaren aldaera bat da, eta ur-molekula difusioa ikustea ahalbidetzen du. Horren bidez, egitura osasuntsuak eta kalte- tuak bereiz daitezke.

Hala, anai-arreba autistaren bat duten haurren garunaren garapenari jarraipena egin diete, DTI erabilia, eta garuneko substantzia zurian dife- rentziak daudela frogatu dute: “Hori ere berria da guretzat. Guk beti pentsatu izan dugu ga- rrantzia zuena substantzia grisa zela, baina zu- ria ere funtsezkoa dela ohartu gara. Garunean ezer ez dago soberan”.

Hain zuzen, substantzia zuria funtsezkoa da transmisiorako, eta frogatu dute autistek hor dutela arazoa. Fuentesek ikerketa horren ga- rrantzia azaldu du: “Gerora autismoa dutela erakutsi dutenek, 6 hilabeterekin, anomaliak zi- tuzten substantzia zuriaren konexioetan. Hau da, biomarkatzaileak aurkitzen hasiak gara. Hori oso da garrantzitsua, sintomak azaldu bai- no lehenago detektatu dezakegulako arazoa”.

Fuentesek iraultzailatzat jo ditu emaitza ho- riek. “Piven doktoreak zuzendu ditu ikerketak, eta hemen [IMFAR biltzarrean] aurkeztu ditu emaitzak”.

Aurretik, *The American Journal of Psychiatric* al- dizkarian argitaratu zituen (2012ko ekainean). Ikerketa hartan, autismoa izateko arrisku han- dia zuten 92 haur aztertu zituzten. Haien por- taerari jarraipena egiteaz gain, substantzia zu- riaren garapena ikertu zuten, DTI teknikarekin. Zehazki, 6 hilabete zituztenean egin zieten lehen proba, eta beste bat 12 edo 24 hilabete zi- tuztenean.



e-Mintza, komunikazioan laguntzeko interfazea

IMFAR biltzarrean aurkeztutako ikerketez gain, e-Mintzari buruz ere aritu gara Fuentesekin. Are gehiago: hizketan hasi orduko, ordenagailua piztu du, nola dabilen erakusteko.



ARG.: FUNDACIÓN CARLOS ELÓSEGUI

Zer da e-Mintza?

Komunikazio-arazo larriak dituztenei laguntzeko interfaze bat da. Piktogrametan oinarritzen da, eta piktogrametan ikusten dena entzuteko aukera ematen du, norberak aukeratzen duen ahotsarekin: emakumezkoarena, gizonezkoarena, umearena edo helduarena. Ohiko sistema eragile guztiekien dabil, eta orain ari gara hitz egiten Applerekin, baimenak eta lortzeko. Izan ere, doan eskaintzen dugu. Hori da onena: denen eskura dagoela, eta erabiltzaileak bere erara molda dezakeela, informatikaz ezer jakin behar izan gabe.

Adibidez, nahi den ahotsa aukera daitekeela esan duzu.

Bai, eta nahi izanez gero, zeure ahotsa edo zuk nahi duzunarena grabatu eta igo dezakezu. Piktogramekin ere, berdin: txakurraren marrazkiaren orde zure txakurraren argazkia jarri nahi baduzu, irudia ordezkatzeko duzu eta kito. Hartara, erabiltzaileak bere egiten du tresna.

Komunikazio-arazoak dituzten autistentzat ez ezik, antzeko arazoak dituzten beste batzuentzat ere balio dezake?

Bai, bai. Alderdi informatikoa Nesplora enpresarekin egin dugu, eta garapen osoan Gautena autisten gurasoen elkartekoak aritu dira gure-

Haur horietatik, 28k autismoaren zantzuak zituzten 24 hilabeterekin, eta 64k, ez. DTI frogaren emaitzak aztertuta, frogatu zuten, 6 hilabeterekin asaldurak nabarmenak zirela gero autismoa diagnostikatu zitzaizkien horietan. Hor-taz, ondorioztatu zuten autismoa aurreikus daitekeela, sintomak agertu baino lehen.

“Hori zoragarria da. Izan ere, biltzarrean aurkeztutako beste ikerketa batek erakutsi du, haur txikiak, tratamendu egokia jasotzen badute, ikasi egiten dutela. Hori bagenekien lehendik ere. Baina are gehiago: ikusi dute, haien garun-jardueran, hobetu egiten direla erantzun sozialaren eremuak. Horrenbestez, kontua ez da ikasi egiten dutela bakarrik, baizik eta, adin horietan garuna oso plastikoa denez, lor dezakegula haien garunek hobeto funtzionatzea betiko”. Fuentesentzat, “funtsezko aurrerapena da” bai asaldurak bai hobekuntzak maila biologikoan ikusteko aukera izatea.

ATERKI ZABALA

Biltzarrean aurkeztutako ikerketetatik, haur txikiak egindakoen ondoren, prebalentziari buruzkoak nabarmendu ditu Fuentesek; bereziki, Hego Korean egindako azterketa bat. Lehen aldiz, espektratu autistaren prebalentzia neurtu zuten populazio osoaren lagin batean. *Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample* da ikerketaren izenburua, eta emaitzak, aurreko ikerketarenak bezala, *The American Journal of Psychiatric* aldizkarian argitaratu zituzten (2011ko irailean).

Ikerketaren berritasuna prebalentzia neurtzeko aukeratutako laginean dago. Fuentesek azaldu duenez, horrelako azterketetan, lagina osasun-sisteman identifikatuta dauden haurrak izaten dira. Alabaina, kasu horretan, populazio osoa hartu zuten aintzat; eskoletara jo zuten, eta 7-12 urteko 55.000 ikasle aztertu zituzten. Emaitza: 38tik batek du autismoa (1:38).

kin batera. Eta, egia esan, eskerrak hasieratik hartu duten parte, haien ekarpena ezinbestekoa izan baita interfazea benetan erabilerraza eta lagungarria izateko.

Baina ez da autismoa dutenentzat bakarrik; beste arrazoi batzuegatik komunikazio-arazoak dituztenentzako ere balio du. Adibidez, oraindik hizkuntzarik bereganatu ez duten haur gorrek erabil dezakete, garun-paralisia dutenek, adimen-urritasun larria dutenek, traumatismoen edo istripuen ondorioz garuna kaltetuta dutenek, neuroendekapenezko gaixotasunak dituztenek, gaitasun-galera duten adinduek...

Oraindik ez dira bi urte igaro aurkeztu zenutenetik. Erabiltzaileei buruzko daturik baduzue?

Badakigu zenbat pertsonak eskuratu duten, eta ikaragarria da: hilabete hauetan, 96 herrialdetako 40.000 pertsonak hartu dute! Eta hori, bi hizkuntzatan bakarrik izanda, euskaraz eta gaztelaniaz. Hain zuzen, % 5 inguruk jaitzi dute euskaraz. Eta orain frantsesez eta ingelesez ere jarriko dugu; beraz, pentsatzekoa da denbora gutxi barru askoz ere erabiltzaile gehiago izango ditugula.

e-Mintzaren berrikuntza guztiak azaltzeko, laster aurkezpen bat egingo dutela aurreratu digu elkarrizketa amaitzeko.



Irudian, e-Mintzaren garapenean parte hartu duten arduradunak, interfazearen lehen aurkezpenean (2011ko urrian). Joaquin Fuentes eskuinean behean dago, ordenagailua eskuetan duela. Joaquin Fuentes Estatu Batuetan espezializatu zen haurren psikiatrian. Gipuzkoa Poliklinikako Haur eta Gazteen Psikiatria sailako burua da, Haurren Psikiatriaren Munduko Elkartearen lehendakariordea, eta Gautena elkartearen zientzia-aholkularia. ARG.: FUNDACIÓN CARLOS ELÓSEGUI.

“Egin kontu. Estatu Batuetan egin dituzten azken neurketetan, 1:88ko prebalentzia aterata zaie, eta mutilen eta nesken arteko aldea 4:1 da. Hemen, ditugun datuekin, kalkulatu dugu 1:150 ingurukoa dela prebalentzia. Hego Korean, berriz, 1:100koa zelakoan zeuden. Baina iker-tzaile estatubatuarrek eta hegokorearrek estrategia aldatu eta populazioaren lagin zabal hori aztertu dutenean, 1:38 aterata zaie”, azpimarratu du Fuentesek.

Haren esanean, horrek esan nahi du “aterki handi bat” dagoela autismoaren barruan: “mutur batean ditugu zantzuak badituztenak, baina gizartean moldatzeko inolako arazorik ez dutenak; eta beste muturrean, arazo benetan larriak dituztenak eta erabateko mendekotasuna dutenak. Eta, tartean, maila bateko edo besteko asaldurak dituztenak eta horien araberako laguntza eta tratamendua behar dutenak”.

Izan ere, asaldura horiei hizkera arruntan autismo deitzen bazaie ere, adituek espektro autistaren nahastez hitz egiten dute. “Nahastea duten batzuk ia ez dira bereizten haur osasuntsuetatik. Adimen normala dute, eta jokabidealdetik ere ez zaie askorik nabaritzen, dituzten minusbaliotasunak estaltzeko modua topatzen baitute. Beraz, ez dute laguntza edo tratamendu berezirik behar, eta oso litekeena da diagnostikatu gabe geratzea. Berariaz aztertuz gero, ordea, espektro autistaren nahasteren bat badutela ikusiko genuke. Hor dago koxka: gauza bat da zenbatekoa den nahasteen prebalentzia, eta beste bat, zenbat diren laguntza behar dutenak”.

DIAGNOSTIKOA, AURRERA BEGIRA

Fuentesek hipertentsioarekin alderatu du: “Zenbatekoa da hipertentsioa dutenen ehunekoak? Ez dakigu zehatz-mehatz. Badakigu zenbat dauden tratamenduan edo kontrolpean, baina litekeena da ohitura osasuntsuak dituen

pertsona batek inoiz ez izatea arazorik tentsioarekin, eta, halako batean hartuz gero, tentsio alua duela jakitea. Bada, gauza bera gertatzen da beste asaldura eta gaixotasun askorekin ere”.

Hala, autismoa uste den baino askoz ere ohi-koagoa da. Horregatik, Fuentesentzat ez da harritzekoa Obamak osasun-arloko hiru lehentasunen artean sartu izana, minbiziarekin eta zahartzearekin batera. “Izan ere, autismoak eragiten duen kostu ekonomikoa, soziala eta emozionala izugarria da. Guraso batzuek diote zure haurra bahitu izan balizute bezala dela. Hau da,

haur normal bat zenuen 6-8 hilabetera arte, eta konturatzen zara aldatu egin dela... Nik uste dut lehen hilabete horietan ezer ez nabaritzeak are mingarriagoa egiten duela, eta hori kontuan izan behar dugu”.

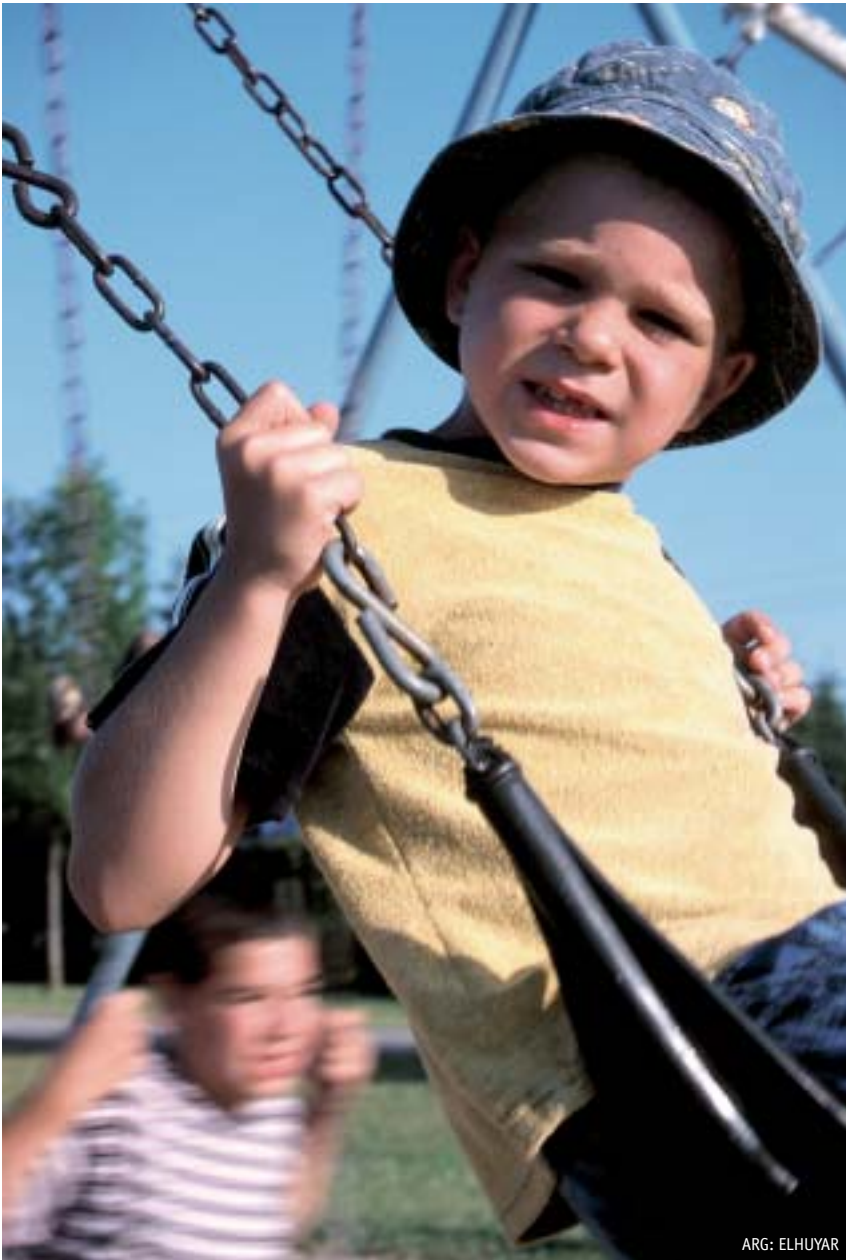
Gainera, azaltzen dituzten nahasteak oso desberdinak dira batzuk besteetatik, eta horrek ere zaildu egiten du diagnostikoa eta tratamendua. Fuentesek horrela azaldu du: “Nik esaten dut autismoa duen haur bat ikusi duzunean, bat ikusi duzula; eta beste bat ikusitakoan, beste bat; eta hirugarrena ikusi duzunean, hura ere bat da; ez dira hiru. Denek autismoa dutela esatea denak Bilbokoak direla esatea bezalakoxea da. Ezaugarri horretan egiten dute bat, baina, seguru asko, gainerakoan zeharo desberdinak izango dira elkarren artean. Hortaz, tratamenduak zeharo pertsonalizatua izan behar du”.

Haurdunaldiaren aurretik, bitartean eta ondoren azido folikoa hartuz gero, ia % 40 gutxitzen da autismoa duen haur bat izateko arriskua.

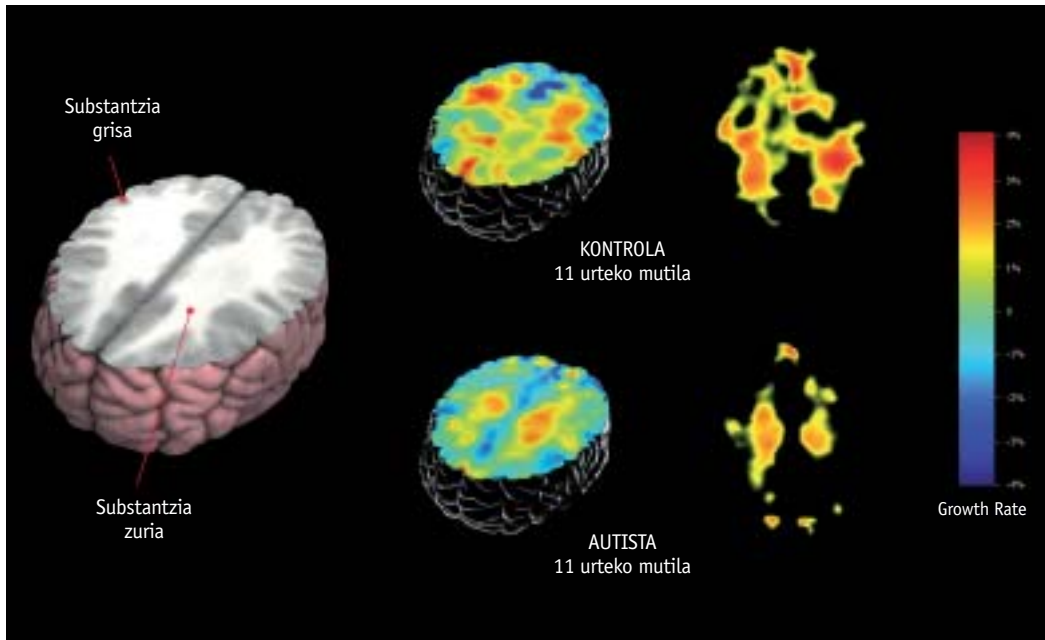
Horrekin batera, diagnostikoan baino gehiago, pazienteak behar duen laguntzan pentsatu behar dela dio Fuentesek, “diagnostikoak ez baitu esaten zer behar dituen pertsona horrek”.

Hain zuzen ere, oraintxe aldatu dira diagnostiko-irizpideak, psikiatreek erreferentziazat hartzen duten Estatu Batuetako eskuliburuaren bertsio berria atera baita (DSM-5, *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*). Espektro autistaren nahasteen atalean zenbait berrikuntza ditu; adibidez, Aspergerren sindromearen sailkapen berria. “Lehen, Aspergerren sindromea ez zuen espektro autistaren nahasteen barruan sartzen, baina oraingo sailkapenean horrela agertzen da jada”.

Ez da hori, ordea, Fuentesek azpimarratu duen aldaketa bakarra: “kontua da orain mailakatu egiten duela arazoaren larritasuna eta horren arabera behar duten laguntza. Hori oso ona da, behartzen duelako pentsatzera ez bakarrik zein den diagnostikoa, baizik eta zenbateko laguntza beharko duten eta zertan. Hala, autismoa diagnostikatu zaion haur baten gurasoak kontsultatik ateratzean, haien seme-alabak zer



ARG: ELHUYAR



DTI teknikaren bidezko 11 urteko bi mutilen irudiak. Autismoa duen haurraren garunean konexio gutxiago daude eremuen artean, bereziki, mintzamenaz eta trebezia sozialez arduratzen diren eremuetan. Orain frogatu dute diferentzia hori 6 hilabeteko haurretan ere hauteman daitekeela. ARG.: UCLA UNIBERTSITATEAREN NEUROIRUDIEN LABORATEGIA.

nahaste-mota duen jakiteaz gain, jakingo du zenbateraino dagoen mugatuta gaitasun batzuetan eta besteetan, eta bakoitzean zer-nolako laguntza beharko duen. Niretzat, aldaketa garrantzitsua da hori”.

SENDAGAI BERRIAK

IMFAR biltzarrean genetikak eta epigenetikak ere izan dute lekua, baina Fuentesek onartzen du arlo horretan aurrera egitea zaila dela: “Autismoarekin zerikusia duten gene gero eta gehiago ezagutzen baditugu ere, eta sekuentzia-zioa egitea gero eta merkeagoa den arren, oraindik asko geratzen zaigu jakiteko. Eta, gainera, epigenetika dago, hau da, zenbateraino eragiten duen inguruneak genetikoki dugun zaurgarritasunean”.

Beste eremu batzuetan, berriz, ondorio biribilak lortu dituzte. “Adibidez, azido folikoaren kontuan. Erakutsi dute, haurdunaldiaren aurretik, bitartean eta ondoren azido folikoa hartuz gero, ia % 40 gutxitzen dela autismoa duen haur bat izateko arriskua”, esan du Fuentesek.

Hori frogatzen duen ikerketa joan den otsailean argitaratu zen, JAMA Estatu Batuetako medikuntza-aldizkarian. Azterketa Norwegian egin zuten, 2002 eta 2008 urteen artean jaiotako 85.176 haurrekin eta haien amekin; datuak ikusita, ondorioak garbiak dira. Hori bai, ez dute kausa-efektua aurkitu, baina ez dute zalantzarik ama izan nahi duten emakumeei komeni zaiela azido folikoa hartzea, bizkarrezur bifidoa

izateko arriskua gutxitzeaz gain, autismoarena ere nabarmen gutxitzen duelako.

Hala ere, geneekin lotutako ikerketek ere eman dituzte emaitza onak. Horren erakusgarri da arbaclofen izeneko botikaren egindako ikerketa. *Science Translational Medicine* aldizkarian eman zuten horren berri, 2012ko irailean. Fuentesek honela azaldu du ikerketa horren muina: “Arbaclofenaren eraginkortasuna probatzeko ikerketak orain arte animalietan egin dira, eta hau da pertsonetan probatu duten lehen aldia. Pertsona horiek X hauskorren sindromea zuten, X kromosomaren beso luzean dagoen FMR1 genearen mutazioaren ondorioz sortzen den nahastea. Bada, arbaclofenari esker, jokabide-arazo gutxiago zituztela baieztatu zuten iker-tzaileek”.

Nonbait, X hauskorren sindromea dutenek GABA B aminoazidoaren aktibazio txikiegia dute sinapsian, eta horren ondorioz antsietatea eta jokabidearen beste asaldura batzuk azaltzen dira. Bada, botikak GABA-B aminoazidoaren ekoizpena areagotzen du, eta horrek mesede egiten die pazienteei.

Fuentesen esanean, ikerketa “aipagarria” da, psikiatrian erabili ohi diren botikak erabiltzen direlako espektro autistaren nahasteak tratatzeko. “Farmako horiek sintomak leuntzen dituzte, ez dute nahastea berariaz tratatzen. Orain, ordea, hori lortzen hasiak gara”. ●