

Irtenbidea haurraren sexua aukeratzea denean

Rementeria Argote, Nagore

Elhuyar Zientziaren Komunikazioa



ARTXIBOKOA

Hainbat gaitz larri zuzenean sexuarekin lotuta daude, sexu-kromosomekin, hain zuzen ere. Seme-alabak gaitz horietakoren batekin jaiotzeko arriskua izanez gero, haurraren sexua aukera daiteke; hobeto esan, gaitza garatuko ez duen sexuko haurra izatea aukera daiteke.

HAURRAREN SEXUA AUKERATZEKO TEKNIKA *IN VITRO* ERNALKUNTZAREN ONDOTIK ETORRI DA. *In vitro* ernalkuntza 70eko hamarkadaren amaieran garatu zen. Horri esker, haurdunaldia gertatu aurretik enbrioia eskuetan izateko aukera zuten. Beraz, gaixotasun genetikoak edo anomalia kromosomikoak bilatzeko teknikak garatzeari ekin zioten, haurdunaldiaren aurretik diagnostiko fidagarri bat izateko, eta amagaiak enbrioia jaso aurretik enbrio osasuntsuak aukeratu ahal izateko.

Haurdunaldiaren aurretik gaixotasun genetiko jakin bat ez duten enbrioak aukeratzeko, diagnosi genetikoa garatu zuten. Teknika hori, besteak beste, sexuarekin batera heredatzen diren

gaixotasunak saihesteko asmatu zuten. Eta, hala, Londresko bi ahizpa biki izan ziren teknika hori erabili eta gero jaiotako lehenengo haurrak, 1990ean. Orduetik hona teknika ohiko bihurtu da klinika eta ospitale askotan. Eta legeak, noski, arautu egin behar izan du.

Gaixotasun larriren bat transmititzeko arriskua dagoenean bakarrik uzten du enbrioaren sexua aukeratzeko.

Kromosomen loteria

Sexuarekin lotuta heredatzen diren gaixotasunak asko dira. Gehien-gehienak X kromosomarekin lotuta doaz (ehundik gora dira). Ez dira ohiko gaixotasunak, eta larriak izan ohi dira. Gaixotasun



N. REMENTERIA

Lagundutako ernalkuntzaren teknikari eta genetikari esker, posible da enbrioien sexua aukeratzea gaixotasun bat saihesteko.

horien artean daude hemofilia eta Duchenne-n distrofia muskularra, esate baterako. Bi horiek dira gaixotasun horien artean ezagunenak, baina, esan bezala, askoz gehiago dira.

Oro har, gaixotasun errezesiboak izaten dira, eta gizonezkoa izaten da gaixotasuna jasaten duena. Emakumea eramailea baino ez da izaten; hau da, ez du garatzen, baina semeari eman diezaioke. Gakoa sexu-kromosometan dago.

Emakumeak bi X kromosoma ditu genoman (XX sexu-kromosoma pare du), eta horietako batek gaixotasuna eragiten duen gene bat badu, besteak konpentsatu egiten du, nolabait esatearren. Hau da, gene akastunaren orde bestea kromosomakoa erabiltzen du, eta, ondorioz, emakumeak ez du gaixotasuna garatzen. Emakumea ugaltzen denean, baina, jaioko den haurrak amarengandik jasoko du X kromosoma: haurra sortuko duen obuluak bi X kromosoma horietako bat izango du, eta gaixotasunaren genea duena edo bestea izan liteke.

Haurra neskatoa bada, ez dago arazorik. Gehienera jota gaixotasunaren eramailea izango da (ama bezala), non eta aitak gaixotasun bera ez duen. Oro har, neskatoak gaixotasunaren eramailea izateko % 50eko probabilitatea dauka, eta beste hainbeste ez izatekoa. Dena den, gaixotasuna ez du garatuko.

*“oro har,
gizonezkoa izaten
da gaixotasuna
jasaten duena;
emakumea
eramailea baino
ez da izaten”*

Haurra mutikoa bada, ordea, kontua oso bestelakoa da. X kromosoma bakarra du genoman (XY sexu-kromosoma pare du), eta kromosoma horrek gaixotasunaren bat eragiten duen genea badu, Y kromosomak ez dauka gene horren ordekorik, eta, ezinbestean, gaixotasuna garatuko du. Gaixotasunaren eramailea den emakume baten semeak gaixotasuna izateko % 50eko arriskua du.

Beraz, X kromosomarekin lotuta doan gaixotasunaren baten eramailea den emakumeak gaixotasuna duen seme bat izateko % 25eko arriskua du.

Gaur egun, X kromosomarekin lotutako gaixotasun bat dutenek, edo horren eramaileak direnek, badakite horren berri, normalean behintzat. Jakitun dira era naturalean geldituz gero haurdun gaixotasuna garatuko duten semeak izan ditzaketela; horrekin batera, ordea, beste aukera bat daukatela jakinarazten zaie: lagundutako ernalkuntza erabili eta haurraren sexua aukeratzea haurdunaldiaren aurretik.

Enbrioaren diagnosi genetikoa, ezinbestekoa

Egia esan, haurraren sexua aukeratzeko metodo bat baino gehiago daude. Esate baterako, espermatozoideen aukeraketa egin daiteke. Metodo hori Estatu Batuetan bakarrik erabiltzen da, eta arrakasta % 80-90ekoa izaten da; beraz, ez da guztiz fidagarria. Gaur egun, haurraren sexua aukeratzeko teknika fidagarri bakarra ezarpenaren aurreko diagnosi genetikoa da.

Jo dezagun X kromosomarekin lotutako gaixotasun baten eramailea den emakume batek ama izan nahi duela, baina ez duela nahi seme-alabek gaixotasuna garatzerik. Orduan, alaba bat izango duela ziurtatu behar da. Eta, horretarako, nahi eta nahi ez *in vitro* ernalkuntza egin behar da; hau da, obuluak umetokitik kanpo ernaltu behar da, laborategian. Horrela sortutako en-

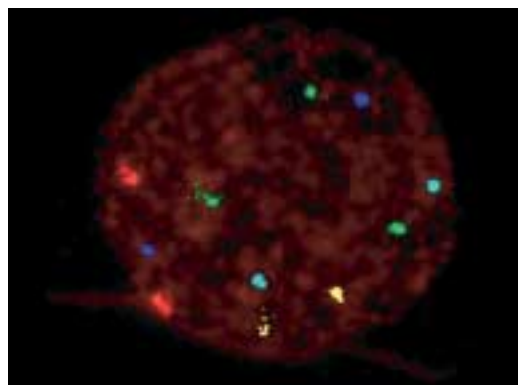


Sexuarekin lotuta heredatzen diren gaixotasun gehienak X kromosoman doaz, eta mutilek garatzen dituzte; horregatik, neskek aukeratzen dira.

ARTXIBOKOA



Enbrioiaren sexua ezagutzeko, zelula bat erauzten zaio (goian), eta zelula horri FISH izeneko teknika aplikatzen zaio (eskuinean).



REPROGENETICS SPAIN

brioiari diagnosi genetiko bat egiten zaio neska ala mutila den jakiteko.

Prozesuari ahalik eta etekin handiena ateratzeko, hainbat enbriorekin egiten da lan. Amagaiari hormona-tratamendu bat jartzen zaio obulutegiak ahalik eta obulu gehien eman ditzan. Obuluak erauzi, eta aitagaiaren (edo emaile baten) espermatozoideekin ernaltzen dira; enbrioiak lortzen dira hala. Enbrioiak hazi egiten dira. Eta hiru bat egunera, enbrioi bakoitzak sei-zortzi zelula dituenean, biopsia egiten zaie: bakoitzetik zelula bat edo bi hartzen dira analizatzeko. Enbrioiak, bien bitartean, hazten jarraitzen du.

Analizatzeke hartutako zelulak esango du enbrioiaren sexua zein den. Horretarako, FISH izeneko teknika bat erabiltzen da, *in situ* eginiko hibridazio fluoreszentea, hain zuzen ere. Teknika horretan hainbat koloretako markatzaile fluoreszenteak erabiltzen dira.

Markatzaile bakoitza kromosomen zati jakin bati lotzen zaio. Fluoreszentzia-mikroskopia bat erabiliz, markatzaileak nabarmendu egiten dira. Eta markatzailearen kolorearen arabera kromosomak bereizten dira, sexu-kromosomak barne. Hortaz, mikroskopiopon jakiten da enbrioiaren sexua zein den:

“markatzailearen kolorearen arabera bereizten dira kromosomak, sexu-kromosomak barne”


kolore bera bitan agertzen bada, bi X kromosoma dauden, eta, beraz, neska den seinale; aldiz, kolore desberdinak agertzen badira, X eta Y kromosomak ditu, hau da, mutila da.

Bi X kromosoma dituzten enbrioiak aukeratzen dira, eta horietatik gehienez hiru (legeak hor jarri du muga) amagaiaren uteroan jartzen dira. Enbrioietakoren bat itsasten bada, emakumea haurdun geratuko da. Helburua bete da: umetokian alaba bat du, gaixotasuna garatuko ez duen alaba bat izango du.

Enbrioia esku onetan

Mari Jose Iñarra aditua da lagundutako ernalkuntzan, eta, haren esanean, prozesu horren arrakasta ala porrota hainbat faktoreren mende dago. Esate baterako, laborategiko lana egiten duen adituaren trebeziak eragin handia du. Oso lan fina da: ernalkuntzarako erabiliko diren obulu eta espermatozoide egokienak aukeratzeko begi zorrotza behar da, eta esku trebeak material hain hauskorrekin lan egiteko.

Bestalde, amagaiaren adinak ere zeresan handia du *in vitro* ernalkuntzan. Izan ere, obuluaren kalitatea amagai gazteetan hobe izaten da, oro har. Eta enbrioiaren kalitatean zeresan handiagoa du obuluak espermatozoideak baino.

Dena dela, kasu honetan, hau da, *in vitro* ernalkuntza sexua aukeratzeko egiten denean, gurasogaien adina ez da bereziki handia izaten. A priori ez dute arazorik haurdunaldia lortzeko; haurdunaldi naturalarekin izango luketen arriskua saihestu nahi dute, eta diagnosi genetikoak horretarako aukera ematen die. 



Amagaiari erauzitako obuluak espermatozoide banarekin ernaltzen dira mikroinjekzio baten laguntzaz.