

Mutazioak: zertarako balio dute akatsek?

Guillermo Roa Zubia

Elhuyar

—Jainkoek igorritako probei senaz egin behar diegu aurre —esan zuen aitonak—. Hogeita hamaika urte ditut eta badakit zertaz ari naizen. Bada denbora gertatu zela: ume zuri bat jaio zen gure tribuan.

—Ume zuria? —erantzun zioten—. Posible da hori?

—Jainkoen proba bat izan zen. Baina guk bagenekien; jainkoek orain arte izan garen bezala maite gaituzte. Beraz, umea akabatu eta ama herritik bidali genuen.

Hurrengo urteetan ere tribuak purutasunaren biderei eutsi zion, eta, hala ere, naturak lortu zuen gizaki haiek aldatzea. Horrela, hurrengo hotzaldian ere bizirik iraun zuten batzuek.

—Arbasoek emandako indarrari esker jarraitzen dugu lurralde honetan —esan zuen aitonaren bilobaren bilobaren bilobak. Ez zen egia. Ez ziren arbasoen berdinak.



GOODALE

Horrelako istorioak betidanik ezagutu izan dira. Ezberdina izatea garesti ordain liteke. Eta DNA ospetsua joko horretan aritzen da ia etengabe. Bizidunak osatzeko informazioa kodetzen duenez, DNAren aldaketak gertatzen direnean ondorioak larriak izan daitezke.

IZAN DAITEZKE? EZ DIRA BETI IZATEN? EZ, NOSKI, eta eskerrak horrela dela. Bestela, espezieak oso aldakorak izango lirateke, eta bizia ez litzateke bideragarria izango; neurri batean egitura egonkorak behar dituzte biziaren osagaiek.

Egia esan, bizidunek aldaketa asko izaten dute bizitzan zehar material genetikoan. Zelula bikoizten den bakoitzean, ugaltzeko izan ala ez, milioika datu bikoiztu behar ditu tresneria biokimikoak. Biologoek DNAren erreplikazioa derizote kopiatze horri. Errepli-

kazioaren ardura duen tresneria hori oso langile trebea eta azkarra da, baina mugak ere baditu, eta, noizean behin bada ere, akatsak egiten ditu. Akats horien ondorioak dira mutazioak.

Baina informazio erabilgarria DNAren zati batean bakarrik dago kodetuta: genomaren % 95ek ez du ezer kodetzen. Hori diote adituek. Hori egia bada, ez dago kezkatzeko arrazoirik: akatsak izanda ere, ia denak proteinak sortzeko prozesurako garrantzirik ez duten zatietan gertatzen dira.



ARTIBOKOA

Brassica oleracea espeziearen mutazio asko ondo aztertu dira. Irudian, hazkuntza azkartzen duen mutazio baten ondorioa ikusten da ezkerreko landarean.

Gizonezkoen ekarpena

Mutazioak ustekabeen eta planifikazioz gabe gertatzen badira ere, eboluzioa bideratzen dute; eboluzionatze-ko, bizidunek mutazioak behar dituzte. Istorio-tribuak hotzaldiari aurre egiteko garatu zuen ahalmena mutazioak izatearen ondorioa da.

Nola liteke hori? Sekretua egokitze-ko gaitasunean datza: noizean behin 'ezberdin' bat jaiotzen da tribuan, mutazio sinple batek eragindako ezberdintasun txiki bat besterik ez badu ere. Jaioberri hori gurasoak baino hobeto egokitzen bazaio inguruari, mutazioa txiki hori arrakastatsua izango da, eta belaunaldiz belaunaldi transmitituko da; denboraren poderioz, mutazio hori dutenek egingo dute aurrera.

Zoritarrez, gaixotasun batzuek ere modu berean egingo dute aurrera.

Dena dela, horretarako, mutazio batek arrakasta izate hutsa ez da nahikoa: herentziaren bitartez transmititu behar da. Baina mutazio guztiak ez dira transmititzen. Beraz, nola gertatzen da hori? Badu gorputzak hori kontrolatzeko modurik? Oraindik ez dago galdera horientzat erantzunik; herentzia mekanismo iluna da. Baina adituek hainbat datu dituzte hipotesiak sortzen hasteko.

Gizonezkoek emakumezkoek baino mutazio gehiago izaten dituzte, hau da, gizonaren genomak emakumearenak baino aldaketa gehiago izaten du.

Zergatik? Adituen arabera, esperma-aren kontua da. Gizona etengabe ari da esperma berritzen hil arte, eta espermatozoida bakoitza egiteko prozesuan erreplikazioa gertatzen da. Ugalketari

*“mutazioen
eta herentziaren
arteko loturaren
mekanismoa
zein den
ez dakite adituek”*

dagokionez, beraz, gizonak kopia asko egin behar izaten ditu; emakumea, ordea, obulu gutxiarekin moldatzen da bizitza osoan. Ondorioz, esperman obuluetan baino mutazio gehiago dago. Horri gizon mutagenikoaren teoria deritzo. →



ARTIBOKOA

Mutazio batek eraginda, boa hau albinoa jaio zen.

Ugariak ala urriak?

Argi eta garbi, mutazioak izutze-ko modukoak dira: gaixotasun askoren jatorri dira. Dena dela, genetikoki egokitzea abantaila da kasu askotan, eta hori mutazioen bitartez lortzen da. Beraz, zer ekartzen dute mutazioek? Abantaila ala kaltea? Abantailatzat jotzen badugu, gutxitan gertatzen dela irudituko zaigu, eta alderantziz.

Erreplikazioan (material genetikoa kopiatze-prozesuan) korrekzio-sistemak erabiltzen diren arren, akatsak izaten dira. Zenbakiak adierazgarriak dira: giza-kiongan, adibidez, zelula baten material genetikoa kopiatzen den bakoitzean 120 akats egiten dira, batez beste. Hara! Asko da hori.

Erreplikatzeko tresneriak 50 milioi basetik batean akats bat egiten duelako gertatzen da hori. Horrela ikusita, ez da hainbeste. Gainera, segundo batean mila base kopiatzen direla hartu behar da kontuan.

Bestalde, zelula batean mutazio kaltegarria izateak ez du esan nahi organo osoa kaltetzen denik. Adibidez, begiaren zelula batean mutazio 'larri' bat gertatzen bazaigu, agian ezingo dugu fotorrezeptore bat sintetizatu. Baina inguruko zelula guztietan fotorrezeptore hori ondo sintetizatzen bada, noski, ez dugu begia galduko edo ez gara itsu geratuko.

Espermaren eta obuluaren kasuan, ordea, genomaren kopia bakarretik gertatuko da organismo berria, eta, beraz, erreplikazioan sortzen diren akatsak askoz ere arriskutsuagoak dira. Horregatik, espermaren sintesia gertatzen diren akatsek garrantzi handiagoa dute gorputzaren beste zeluletan gertatzen direnek baino.



ARTXEKOKA

El niño de Vallecas koadroan, akondroplesia-kasu bat erretratatu zuen Velazquezek.

Adinduen aztarna

Gizon mutagenikoaren teoriaren xehetasunak aztertzeko, Kaliforniako biologo batzuek akondroplasia gaixotasuna aukeratu dute. Nanismo-mota ohikoen da, eta gizonek bakarrik transmititzen dituzten gaixotasun genetikoetako bat da. Gaixotasun bitxia da. Genetikoa izanik, itxuraz arrazoirik gabe sortzen da: 'bat-batean' belaunaldi bateko ume bat gaixo jaiotzen da. Baina gaixotasuna ez da inolaz ere misterioa: eragilea aitaren esperman izan den mutazio jakin bat da.

Ikertzaileek, Irene Tiemann-Boege biologoak zuzenduta, joera bitxiak aurkitu zituzten mutazio-kopuruetan eta akondroplasiarekin jaiotako umeen kopuruan.

Gizon-talde batean mutazio horren maiztasuna ikertu zuten. Zenbat eta gizon zaharragoak azertu, orduan eta mutazio gehiago topatu zituzten; hori

“nanismo-mota batean oinarritu dira mutazioen transmisioa ikertzeko”

espero zuten. Dena dela, mutazioa izanda ere, aita gazte batek ez die seme-alabei aita adindu batek bezain erraz transmititzen. Horrek esan nahi

Mutazioen joko aminoazidoen taulan

Kode genetikoak proteinak 'piezaka' egiteko kodea da, hau da, proteina jakin bat osatzeko, kate bat denez, elementuak banan-banan zein diren esaten duen kodea da. Eta katearen elementu bakoitza (aminoazido bakoitza) RNA katean (DNAren kopia) irakurritako hirukote batek kodetzen du. RNA segidan idatzitako hiru base irakurri eta horren arabera aminoazido jakin bat gehitzen da katean. Hirukoteei kodoi deritze, eta osatzen duten kodea ondoko taulan ikus daiteke.

Adibidez, AAG irakurritz gero, sartu beharreko aminoazidoa lisina (Lys) da eta ez beste edozein; UCU kodoiak serina (Ser) kodetzen du; AGAk arginina (Arg) eta abar. Era berean, ikusten denez, kodean katea bukatu dela adierazteko, UAA, UAG edo UGA kodoietako bat azaltzen da.

Zer gertatzen da akats bat dagoenean? Adibidez, kodean G bat sartu beharrean U bat sartzen bada, eta GGU zena GUU bilakatzen bada, glizina (Gly) baten

lekuan balina (Val) bat sartuko da. Aminoazidoen sekuentzian zein elementu aldatzen den, proteina batek bere funtzioa betetzeko ahalmena gal dezake.

Beste hainbeste gertatuko da mutazio batek bukatzeko seinalea agerrarazten badu; adibidez, UGC kodoia UGA bilakatzen bada, proteinaren sintesia geldiaraziko du kodoiak, jatorriz dagoen zisteina (Cys) sartu beharrean. Kasu horietan proteinaren zati bat bakarrik sintetizatzen da, eta horregatik ezin du funtzioa bete; adibidez, 1.500 aminoazidoko katea osatu beharrean, lehen 350ena baino ez da osatuko.

Aldiz, beste hainbat mutaziok ez du ondorioz. Adibidez, ACA kodoian akats bat gertatzen bada, eta ACG bilakatzen bada, ez dago arazorik, bi kodoiek aminoazido berbera kodetzen dutelako: treonina (Thr).

Horrez gain, baseak tartekatzeak, kanporatzeak eta base bat baino gehiagoko mutazioak ere gertatzen dira batzuetan; gehienetan, mutazio horiek ondorio larriak izaten dituzte proteinak kodetzeko zatietan gertatzen badira.

LEHENA	BIGARRENA				AZKENA
	U	C	A	G	
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	U
	Phe	Ser	Tyr	Cys	
	Leu	Ser	Stop	Stop	
	Leu	Ser	Stop	Trp	
C	Leu	Pro	His	Arg	C
	Leu	Pro	His	Arg	
	Leu	Pro	Gln	Arg	
	Leu	Pro	Gln	Arg	
A	Ile	Thr	Asn	Ser	A
	Ile	Thr	Asn	Ser	
	Ile	Thr	Lys	Arg	
	Met	Thr	Lys	Arg	
G	Val	Ala	Asp	Gly	G
	Val	Ala	Asp	Gly	
	Val	Ala	Glu	Gly	
	Val	Ala	Glu	Gly	



OC ANTIBES

Animaliak hazten dituztenek oso gustuko dituzte mutazioak. Perikito hauek, adibidez, espezie berekoak dira (*Forpus coelestis*) baina, mutazio batek eraginda, kolore ezberdina dute.



OC ANTIBES

Kopiatu ahala, konpondu

DNA zelulak konpontzen duen biomolekula bakarra da. Beste guztiak, akatsak dituztenean, ordezkatu egiten dira, hau da, zaharra 'desegin' eta berria egin. Ez da harriztekoa, DNAk gordetzen baitu informazioa.

DNA, molekula denez, eragin kimikoen eta fisikoen mende dago, eta, beraz, zelulak hainbat baliabide garatu ditu ohiko eragin horiei aurre egiteko. Argi ultramorea, erradiazioak edo substantzia kimikoen eragin dezakete kaltea molekula horretan, eta, beraz, horietatik babestu behar da.

Baina kanpoko eraginek ez ezik, DNA kopiatzean, zelulak ere eragiten ditu akatsak. Base baten ordezkari bat sartzen denean, DNAren bi adarrak ez dira behar bezala lotzen puntu horretan. Berez, adar bateko G base batek beti C base bat izaten du bestean, eta A batek, berriz, T base bat. Beste edozein konbinazio akatsa da, eta fisikoki ez da ondo egokitzen. Ez da neurrikoa.

Desegokitasun horietaz baliatuta, zelulak DNAren akatsak konpontzen ditu erreplikatu eta segituan. Proteina batek akatsa detektatzen du eta konpontze-prozesua jartzen du martxan. DNAren zati hori (kiribilduta zegoena) askatu eta toki horri dagokion base zuzena sartzen dute beste proteina batzuek. Horrela, ahalik eta akats gutxien izatea lortzen da, mutaziorik izan ez dadin.

Hala eta guztiz ere, mutazioak sortu egiten dira.

du aitaren adinak garrantzi handia duela mutazio bat herentziaz transmitzeko.

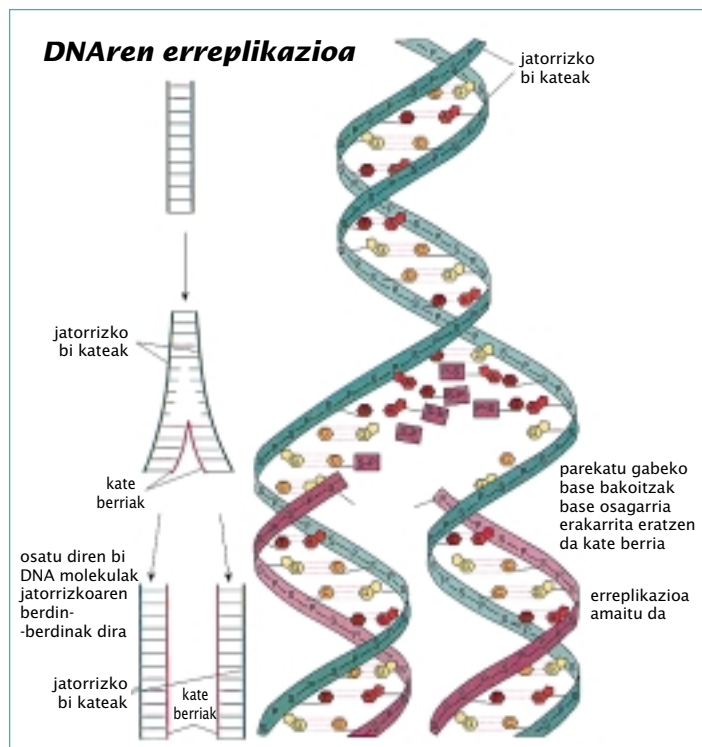
Nanismoaren jatorria den mutazioa bi aldiz gehiago agertzen da berrogeita hamar urteko gizonetan hogeitau urtekoetan baino. Ildo beretik, nanismoa duten umeak bost aldiz ugariagoak dira berrogeita hamar urteko aiten kasuetan hogeitau urtekoetan baino. Dirudienez, mutazioak aurrera egiteko askoz aukera gehiago ditu, aita adindua bada. Hori bai gauza bitxia: eta zergatik gertatzen da hori? Zientzialariek ez diote horri azalpenik aurkitu.

Bizitza osoan zehar aritu direnez, gizon adinduek gazteek baino esperma gehiago sortu dute; beraz, gehiagotan egin dute erreplikazioa, eta gazteek baino akats gehiago izan behar dituzte. Logikoa da argudio hori? Itxuraz bai. Dena dela, ez dago argi kopiatzeko eredua zein den. Kopia bakoitza azken kopiatik egiten bada, gero eta mutazio gehiago izango dira esperman, kopiaren kopia egitean behin egindako akatsak aurrera egiten duelako. Baina gizonaren bizitza osoan 'gordeta' dagoen zelula bakarra baldin bada eredua, akatsak pilatzea ez da

“dirudienez, mutazioak aurrera egiteko askoz aukera gehiago ditu aita adindua bada”

Mutazioaren jatorria

Azter dezagun mutazioen eta herentziaren arteko erlazioa. Espermatozoidak eratzeko prozesuan erreplikazioa beharrezkoa da, hau da, material genetikoa kopiatzea; beraz, mutazioak izango dira, baina ez espermatozoida guztietan. Batzuek nanismoaren mutazioa izango dute, baina gehienek ez.



Zergatik sortu zen sexua?

Zientzialariek aspalditik galdetu izan diote hori beren buruari. Bizia sexurik gabe sortu zen; 'hasierako' bizidunak mikroorganismoak ziren eta erdibitzearen eta antzeko prozesu batzuen bitartez ugaltzen ziren; gaur egungo mikroorganismoak bezala. Baina eboluzioaren une batetik aurrera, hainbat bizidunetan ugalketa sexuala garatu zen, hau da, espezie bereko beste batekin geneak trukatzan zituzten ugaltzeko. Aitaren gene batzuekin eta amaren beste batzuekin, jasotzen ditu ondorengoak erdibideko ezaugarriak.



ARTXIBOKOA

Ugalketa sexualean, parte hartzen duten bien mutazioak nahasten dira.

Egia esan, horrek ez du esan nahi geneak 'aukeratu' egiten direnik. Ondorengoak, ordea, aitaren eta amaren informazio genetiko osoa izaten du; horregatik ditugu guk kromosoma bakoitzaren bi kopia. Baina oso prozesu konplexu baten ondorioz, ondorengoak aitaren gene batzuk eta amaren beste batzuk blokeatzen ditu, talde 'bakarra' erabiltzeko.

Zer abantaila du horrek? Ez dago oso argi, baina badira hainbat hipotesi. Horietako batek dio sexuak eboluzioan laguntzen



ARTXIBOKOA

Chlamydomonas reinhardtii algak sexualki eta asexualki ugaltzeko.

duela. Azken batean, gurasoen geneak nahastuta, ondorengoak gurasoek baino ezaugarri genetiko hobek izan ditzake. Baina, horretarako, gene ezberdinak izan behar dituzte aitak eta amak, hau da, mutazioak izan behar dituzte, eta, eboluzioaren ikuspuntutik, mutazio abantailatsuak, gainera.

Hipotesi hori baieztatzeko, N. Colegrave biologo britainiarrrak tarteko kasu bat aztertu du; ugalketa sexuala zein asexuala izan dezakeen *Chlamydomonas reinhardtii* algarekin egin ditu esperimentuak. Alga batzuk asexualki ugaltzeko eta beste batzuk sexualki, eta, belaunaldi asko jaio ondoren, bi taldeen hazkuntzak konparatu ditu.

Emaitza argia da: ugalketa sexualak egokitze-abantaila handitu egiten du mutazio onuragarriak izaten diren kasuetan. Baina mutazio onuragarriak nahitaez izan behar dituzte, hau da, egokitze-prozesuan laguntzen duten mutazioek eragiten dute abantaila. Hori da eboluzioaren indar eragilea.

Eta noiz izaten dira mutazioak onuragarriak? Erantzuna erraza da: naturan mutazio onuragarriak izaten dira populazio oso handiak diren kasuetan. Populazio horietan mutazio-mota guztiak izango dira, onuragarriak nahiz kaltegarriak; eboluzioa, noski, onuragarriez baliatzen da aurrera egiteko.

logikoa. Seguruenik, tarteko kasu bat da, hau da, noizean behin eredu berritu beharra izango du gorputzak. Beharbada horrela da, baina biologoek ez dakite zehazki prozesua nola gertatzen den.

Dena dela, oro har, espermatozoide gehienek ez dute mutazioa izango. Zer gertatzen da ugalketan? Mutazioa duen batek ernaltzen badu obulua, gaixotasuna duen umea jaioko da. Baina gehienek ez dute mutazioa izango, eta, beraz, probabilitate txikia dago mutazioa transmititzeko. Ala ez? Beharbada, aita adindua denean, mutazioa daramaten espermatozoideek errazago ernaltzen dituzte obuluak; hala izatekotan ere, ez dago garbi erraztasun hori zergatik handitzen den adinarekin.

“ez dago garbi adina zergatik den faktore erabakigarria mutazioen herentzian”

Biologian eta, oro har, zientzian horrelako zalantzak ohikoak dira. Askotan, lanak aurrera egiten duen heinean galdera gehiago sortzen dira; batzuetan, erantzunak baino azkarrago ugaritzen dira galderak. Zein da adinaren efektua mutazioetan? Erreplikazioa

berdin gertatzen da kasu guztietan? Zientzialariek galdera orokorragoak ere plazaratzen dituzte: ikertutako mutazioa har daiteke eredutzat? Agian ez da oso mutazio tipikoa. Zer gertatzen da emakumeek transmititzen dituzten mutazioekin? Antzeko joerak dituzte?

Zientzialariek ikerketa bat argitaratzen dutenean, bidea ez da amaitutzat jotzen. Normalean, alderantzizkoa gertatzen da: ikerketa-lerro gehiago irekitzen dira. Eta batzuetan hori pozgarria da, baina beste askotan etsitzeko modukoa. □