



Autismoa eta X hauskorraren sindromea

Garazi Andonegi Beristain

Elhuyar Zientziaren Komunikazioa

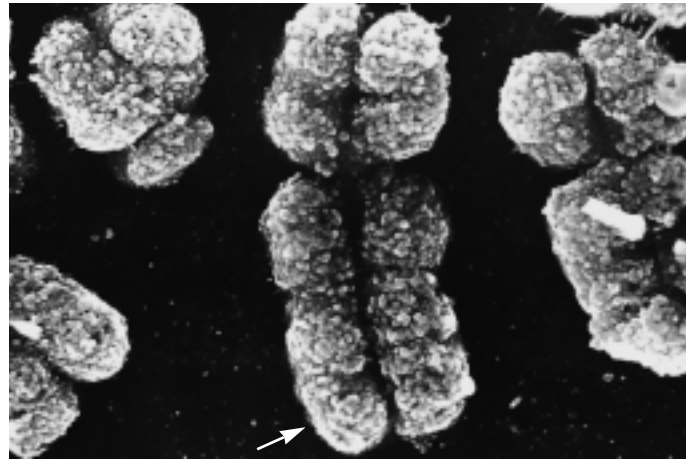
Munduko Osasun Erakundearen arabera, autismoaren jatorria eta patologia ez daude definituta eta, ondorioz, autismoa hautemateko pertsonaren portaerari begiratu behar zaio. Hori dela eta, autismoaren markatzaileak bilatzeko, hiru mailatan ikertzea proposatzen da: morfologikoan, zitogenetikoan eta molekularrean.

80ko hamarkadan, Leioako ikerketa-talde bat dermatoglifoekin ari zen lanean; hau da, esku- eta oin-markekin. Markatzaile morfologiko horiek oso egokiak dira gorputzaren asimetria ikertzeko, eta, hain zuzen ere, azterketa horiek egin zizkieten haur autistei.

Ikerketa haien emaitzek erakutsi zuten haur autistek asimetria aldakorra izateko joera handiagoa zutela gainerako pertsonen aldean; hau da, eredurik ez duen asimetria-mota izateko joera handiagoa zutela.

Puntu ahulak

Ikerketa morfologikoen ondoren, azterketa zitogenetikoak egin zituzten haur haiekin. Horretarako, haurren kromo-



X kromosoma osasuntsua. Geziak adierazten duen tokian egon ohi da X hauskorraren mutazioa.

FLASHBACK IMAGING

somak aztertu zituzten kontuan izanda kromosometan bazirela hausteko joera zuten puntuak. Puntu horietako bat, hain zuzen ere, X kromosoman dago eta FRAXA izenez ezagutzen da.

Emaitzak ikusita, ikertzaileek ondorioztatu zuten haur autistek toki hauskorrek espresatzeko normala baino joera handiagoa zutela. Gainera, FRAXA haur autistengan soilik espresatzen zen, baina ez guztietan. Garai hartan, huraxe zen sindromea identifikatzeko modu bakarra.

Errepikapen gehiegi

90eko hamarkadaren hasieran, ordea, FMR1 genea identifikatu zen FRAXAn. Gene hori X hauskorraren sindromearen erantzule da. Kontuan izan behar da X hauskorraren ezaugarri garrantzitsuenetako bat portaera autista dela.

Orduetik aurrera, ikerketa-taldea gene hura aztertzen hasi zen. Hala, X hauskorra Euskal Herrian zenbateraino errotuta zegoen ikusteko, adimen urriko haurrekin azterketa molekularrak egin zituzten.

Odoletik DNA eskuratu ondoren diagnostikoa erraz egiten da. FMR1 geneak

CGG trinukleotido bat du (zitosina guanina guanina). Trinukleotido hori 6-54 aldiz egoten da errepikatuta pertsona osasuntsuetan, baina batzuek 54 eta 200 errepikapen artean izaten dituzte; horiek aurremutatuak dira. Azkenik, X hauskorraren mutazioa dutenek 200 errepikapenetik hasi eta 1.000 baino gehiago ere izaten dituzte.

Emaitzak harrigarriak izan ziren: X hauskorraren mutazioa zuten haurretako inor ez zen euskal jatorrikoa. Horrek bultzatu zuen taldea euskal gizartean FMR1 genearen egonkortasuna ikertera, eta ikusi zuten gene horren aldaera ezegonkorren maiztasuna txikiagoa zela hemen kaukasoar jatorriko beste gizarte batzuetako maiztasunarekin alderatuz.

Ondorio horretara iritsita, aurremutatutako pertsonekin ari dira lanean orain ikertzaileak; izan ere, duela gutxi hiru patologiarekin lotu da CGGaren errepikapen-kopuru hori. Bide horretan ere gauza interesgarri asko dago oraindik ikertzeko X hauskorraren gainean. ▣

Proiektuaren izenburua

X hauskorraren sindromearen gene eragilearen karakterizazioa.

Helburua

X hauskorraren sindromearen gene eragilearen eta harekin erlazionatuta dauden fenotipoen karakterizazio molekularra.

Zuzendaria

M^o Isabel Arrieta.

Ikertzaile-taldea

M. Tález, P. Flores, O. Peñagarikano, L. Valverde.

Saila

Genetika, Antropologia Fisikoa eta Animalien Fisiologia.

Fakultatea

Zientzia eta Teknologia Fakultatea.