

**ANA AGIRRE ESCOBAL***Genetika, Antropologia Fisikoa eta Animalien Fisiologia Saila. EHU*

# ZENBATERAINO DIRA FIDAGARRIAK DNA-PROBAK?

## Kimerismoaren eta mosaizismoaren eragina

**E**makume batek bortxaketa-saio bat salatu du. Poliziak gertatutakoa ikertu du, eta susmagarri bat atxilotu du. Froga guztien arabera, susmagarria da bortxatzailea. Alabaina, DNAREN analisiak beste norabide batean jartzen du ikerketa: susmagariaren ahoko zeluletatik ateratako DNA eta biktimaren gorputzean jasotako semen-lagina aztertuta, ikusi da analizatutako 13 markatzaileetatik 7 baino ez direla bateragarriak. Horrela hasten da CSI teleaileko “Bloodlines” kapitulua (2004). Kapitulan zehar frogatzen da akusatua izan dela bortxatzailea, eta analisi genetikoak bat ez etortzea susmagariaren arazo genetiko baten ondorio dela. Kimerismo deritzon asaldu genetiko horren eraginez, organismoak informazio genetiko desberdineko lerro zelularrak ditu.

Kimerismoa ez da fikzioa, existitzen da benetako bizitzan, eta, nahiz eta ez dakigun zer maiztasunarekin agertzen den, uste da arraroa dela. Hainbat arrazoi direla eta sor daitezke kimera banakoak; horietako bat biki-haurdunaldiekin dago erlazionatuta: aldi berean sortutako bi obulu espermatozoide banarekin emaltzen bada, emaitza biki desberdinak jaiotzea izaten da; baina enbrioi-garapenaren lehen estadioetan bi emalketako zelulek bat egingen badute, emaitza banako kimeriko bat izango da. Kondizio bitxi hori benetako kasu gutxi batzuetan frogatu da (30 inguru), eta beti egoera berezietan.

Organismo zelulaniztunek informazio genetiko desberdineko zelulak izatea ez da, ordea, kimerismoan bakarrik gertatzen. Badago beste fenomeno bat, zeinean zelulak desberdintasun genetiko puntualak baitituzte: mosaizismoa. Organismo zelulaniztunen milioika zelula somatikoetako batzuetan aldaera genetikoak izateagatik gertatzen da kondizio hori. Horren arrazoietakoa bat da *de novo* mutazio bat gertatzea enbrioi-zelularen batean. Mutazio horiek ez dira transmititzen hurrengo belaunaldira (soilik hozi-zelulei eraginez gero gertatuko litzateke hori), baina gerta

liteke zelula eratorrietara hedatzea. Hipotetikoki, mutazioa enbrioi-garapenaren hasiera-hasieran gertatuz gero, banako helduaren zelulen proportzio handi batek mutazioa izan lezake, eta zelulen gaineko jatorrizko informazioa izango luke. Garapenean zehar zelula-zatiketako prozesuak milioika aldiz gertatzen direnez, ohikoa da mosaizismo genetiko. Hain zuzen, esaten da gizaki guztiok dugula mosaizismo-mailaren bat. Duela gutxi egindako lan batzuek, zeinetan frogatzen baita heterogeneotasuna dagoela banako baten neuronen genomaren edo banako baten ehun desberdinetako genomaren mitokondrialaren sekuentzian, aditza eman dute oso arrunta dela kondizio hori.

Auzitegi-esparrura itzulita: kimerismoak eta mosaizismoak arazorik sor al dezakete DNA-probak interpretatzeko orduan?

Auzitegi-medikuntzan, esparru askotan erabiltzen dira DNA-probak, baina nagusiki amatasun eta/edo aitatasun erlazioak zehazteko eta ekintza kriminaletako edo hondamendietako arrastoak identifikatzeko baliatzen dira. Kasu horietan, lagin biologiko desberdinen profil

## Kimerismo-kasu

*batzuetan, sexua zehazteko egiten diren DNA-analisiek emaitza okerrak edo anbiguoak eman ohi dituzte.*

genetikoak konparatzeko erabiltzen dira DNA-probak. Profil genetiko batek adierazten du lagin biologiko batean analizatzen diren markatzaile genetikoetan dagoen alelo-konbinazioa. Normalean, markatzaile gutxi (13 inguru) analizatzen dira, baina oso polimorfikoak direnak banako batetik bestera. Hori nahikoa izaten da auzitegi-kasuetarako, bi kontsiderazio-tan oinarritzen baita: lehenengoak dio pertsona bakoitzak profil genetiko bakarra duela, eta bigarrenak, profil genetiko bakoitza bakarra dela, salbu biki berdin edo monoziotikoen kasuan, zeinek informazio genetiko bera partekatzen baitute. Kimerismoak eta mosaizismoak zalantzan jartzen dute lehendabiziko baieztapena, eta mosaizismoak, bigarrena; beraz, agian arazoa izan daitezke zenbait auzitegi-kasu argitzeko.

Mosaizismoa detekta daiteke baldin eta pertsona beraren lagin desberdinetan DNAREN markatzailearen batean diskordantzia ageri bada baina ez gainerakoe-tan. Nolanahi ere, egoera batzuetan, adibidez minbizian, banako beraren zelulen arteko desberdintasun genetikoak handitu egiten dira, eta, kasu horietan, profil genetikoaren interpretazio okerra egin daiteke. Jakin badakigu minbizi-prozesuetan ezegonkortasun genetiko gertatzen dela, eta, horren ondorioz, STR markatzaileen % 68ren genotipoa aldatzera irits daiteke (auzitegiko jardunean baliatu ohi dituzten markatzaileak). Horregatik, auzitegi-iker-keta batean inplikaturako banako bat minbizi-prozesuren bat pairatzen ari den jakitea garrantzitsua izan daiteke profil genetiko diskordanteak interpretatzeko, gerta daitekeelako profil horiek mosaizismoak eragindakoak izatea.

Kimerismoa kondizio konplexuagoa da, detektatzen zailagoa eta gehiago eragiten diena DNAREN analisia interpretatzean egin daitezkeen akatsei. Horren adibide dira kimerismo-egoera batzuk, zeinetan banakoek aldi berean baitituzte sexu femeninoaren berezko faktore genetikoak dituzten zelula batzuk eta sexu maskulinoaren berezkoak dituzten beste batzuk. Kasu horietan, sexua zehazteko egiten diren DNA-analisiek emaitza okerrak edo anbiguoak eman ohi dituzte. Kimerak

ezohikoak direnez (hori uste da behintzat), pentsa daiteke auzitegiko jardunean izan dezaketen eragina oso txikia dela. Eta baliteke horrela izatea, eta agian kimerismoa duten susmagarri gutxi egin die ihes akusazio bati, beren ahoko zelulen profil genetikoaren eta delituzko ekintza bateko aztarna biologikoen arteko diskordantziak direla eta. Nolanahi ere, komeni da jakitea jarduera gero eta ohikoagoek, hala nola hezur-muineko transplantea edo *in vitro* ernalketa egitea, handitu egiten dutela kimerismoa izateko probabilitatea.

Datozen urteetan, beharbada, auzitegiko identifikazio-sistemek DNA analizatzeko teknika sentikorragoak eta zehatzagoak erabiliko dituzte. Eta beharbada orduan jakingo dugu benetan zer maiztasunarekin ageri den kimerismoa gizakietan, eta, akaso, detektatzeko prozedura eraginkor-rrak izango ditugu. Horretara iristen ez garen bitartean, ordea, guk dakigula mosaizismoaren eraginez gertatzen diren desberdintasun puntualak biki monoziotikoen profil genetikoak bereizteko baliatzen ari dira, biki horiek, a priori, berdinak baitira. Adibide horrek ondo erakusten du nola zientzia-ezagutzak laguntzen duen egoera problematikoak aplikazio berrietako aukera izaten. ●



ARG.: CSI.