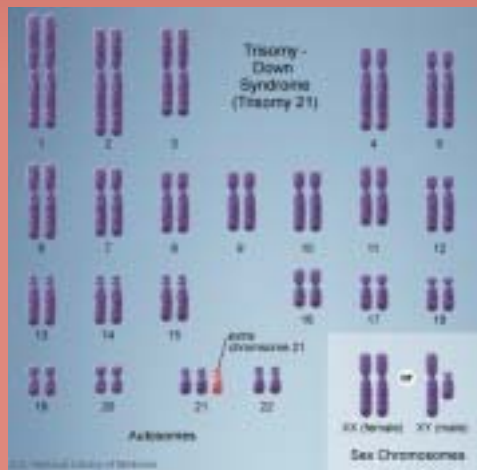


Downen sindromea: kromosoma gehigarriaren eragina, genoma osoan

Oso arraroa da biki monozigotikoetako batek Downen sindromea izatea eta besteak ez; 385.000 kasuetatik bakarrean gertatzen da. Horietako kasu baten az-



Downen sindromea duen pertsona baten kromosomak. ARG.: ESTATU BATUETAKO MEDIKUNTZA LIBURUTEGIA.

terketa genetikoa egiteko aukera izan du Genevako Unibertsitateak zuzendutako ikertzaile-talde batek, eta ikusi du 21 kromosoma hirukoiztuta izateak genoma osoaren espresioari eragiten diola. *Nature* aldizkarian eman dute ikerketaren berri.

Urteetan, ikertzaileek uste izan dute 21 kromosomaren hirugarren ale horren espresioak sortutako produktuen ondorioz azaltzen zirela Downen sindromearen ezaugarri bereizgarriak. Alabaina, argitaratu berri duten ikerketaren arabera, kromosoma gehigarriaren eremu genetiko batzuk behar baino gehiago espresatzen dira, eta beste batzuk, aldiz, gutxiegi. Fenomeno horri GEDD deitu diote ikertzaileek (*gene expression dysregulation domains*).

Azaldu dutenez, informazio genetikoak zelula barruan duen kokapenari eragiten diote

espresioan gertatzen diren gorabehera horiek, eta, horren ondorioz, akatsak gertatzen dira transkripzioan, genoma osoan zehar. Aipatzekoa da azterketa genetiko hori zelulak enbrioi-fasean egin dutela.

Down sindromea ikertzeko erabiltzen diren saguetan ere giza enbrioi-zeluletan behatutako fenomeno bera gertatzen dela baieztatu dute ikertzaileek. Gainera, beste kromosoma-pareetan ale bat gehiago azaltzen denean ere, antzekoa gerta daitekeela iradoki dute; alegia, behar baino kromosoma bat gehiago izatearen eragina ez dela kromosoma horren geneen espresiora mugatzen, baizik eta genoma osora hedatzen dela.

Ikertzaileek ildo beretik ikertzen jarraitzeko asmoa dute, helburu garbi batekin: geneen espresioan gertatzen diren gorabeherak zuzentzeko gai izatea, trisomia duen pertsonak ez dezan ondorioz jasan. ●

Ikerketetan, bi sexuen parte-hartzea orekatu nahi du Estatu Batuetako Osasun Institutuak

Animaliekin egindako ikerketetan, bi sexuak egoki ordezkaturata egon daitezela eskatu du Estatu Batuetako Osasun Institutuak (NIH). Izan ere, gero eta ageriagoa da emakumezkoak baztertuta daudela osasungintzan, eta horren adierazleetako bat da ikerketa medikuetan erabiltzen diren animalia gehienak arrak direla, baita probatzen ari diren sendagaiak emakumezkoentzat direnean ere. Horrenbestez, ez da harriztekoa emakumezkoek albo-ondorio gehiago eta larriagoak izatea gizonezkoek baino.

Nature zientzia-aldizkariak jakitera eman duenez, ordea, NIHk pauso bat emango du

egoera hori aldatzeko. Zehazki, NIHk diruz laguntzen dituen ikerketetan, bi sexuen parte-hartzea egokia izatea eskatuko du. Alegia, berez, bi sexuen parte-hartzea orekatua izan beharko du, eta desorekatua bada, ikertzaileek arazoitu egin beharko dute zergatik ez dauden proportzio berean animalia arrak eta emeak.

Animaliekin egindako ikerketek ez ezik, zelulekin egindakoei ere eragingo die neurriak. Hain zuzen, *Nature*n bertan aipatzen dutenez, "gehiegitan" ez da aintzat hartzen zelula-lerroen sexua, *in vitro* egindako ikerketetan. Alabaina, arrak eta emeak



zelulek ez dute berdin erantzuten eragile kimikoen eta mikrobianoen aurrean. Esaterako, neurologian nabarmena da gaixotasunen agerpena desberdina dela emakumezkoetan eta gizonezkoetan; bada, ikusi dute neurona feminoek (XX) eta maskulinoek (XY) ere erantzun berezituak adierazten dute zenbait kitzikatzaileekiko.

NIHren arabera, urrian jarriko dituzte martxan ikerketa medikuetan berdintasuna bilatzen duten neurri horiek, baina aurrerantzean beste pauso batzuk emateko asmoa ere baduela jakinarazi du. ●



Genero-bereizketa medikuntzan gai nagusia irakurgai *Elhuyar* aldizkariaren 294. zenbakian.