



AMNIOZENTESIAK

OIHANE LAKAR IRAIZOZ
Elhuyar Zientzia

ezinbestekoak direnean baina ez

Gaur-gaurkoz, ezinbestekoa da haurdunei proba inbaditzailearen bat egitea, amniozentesia kasu, ziurtasun osoz jakiteko umekiak anomalia kromosomikoren bat duen edo ez. Azken urteetan, ordea, asko txikitu da egiten den proba inbaditzaileen kopurua, aurrera egin baitute anomalia-arriskua zehazteko teknika ez-inbaditzaileek, eta osasun-sistemek beren protokoloetan txertatu dituzte. Izan ere, proba inbaditzaileek abortua eragiten dute kasu batzuetan.

“Ahalik eta informazio gehien lortzea, ahalik eta fidagarritasun handienarekin, amari eta umekiari ahalik eta arrisku txikiena eraginez”. Hori da, Aloña Elorza Zumarragako Ospitaleko ginekologoaren esanean, gaur egun haurdunei egiten zaien baheketa-proben helburua. Haietan, asaldurik gabe kromosomikoren bat izateko arriskua duten haurdunaldiak hautematen dira, eta amniozentesia, edo plazentaren biopsia, egitea gomendatzen diote amagaiari, asaldurik dagoen ziur jakiteko.

Osakidetzan gaur egun indarrean dagoen baheketa-programa 2010. urtean jarri zuten martxan, eta ordura arte egiten zen amniozentesi-kopurua % 76,6 jaitsi zen: Baheketa egin baino lehen 19.443 amniozentesi egiten zituzten urtean; 2010ean, berriz, 4.549 egin zituzten. Gaur egun, batez beste 1.000 amniozentesi egiten dira Osakidetzan. Nafarroako Osasunbideak, berriz, 2012an datu gisa eman zuten urtero 800 amniozentesi inguru egiten dituztela, kasuen % 75ean amak 35 urte baino gehiago dituelako, eta kasuen % 22an, baheketa-proban anomaliaren bat hauteman delako.

“Beren umeak anomalia kromosomikoren bat duela jakiten dutenean, emakumeen edo bikoteen % 95 inguruk haurdunaldia etetea erabakitzen du. Oso erabaki gogorra eta pertsonala da”, nabarmendu du Isabel Portillo Osakidetzaren Jaio Aurreko Anomalia Aurkitzeko Programaren

arduradunak. Haurdunaldiak eteteko aukera, legez, haurdunaldiaren 22. asteraino dagoenez baimenduta umekiak malformazioaren bat duen kasuetan, oso garrantzitsutzat jotzen dute adituek detekzioa ahalik eta goiztiarrena izatea.

Alterazio kromosomiko ohikoena Down sindromea eragiten duena da, alegia, 21. kromosomaren trisomia: urtean jaiotako 20.000 haurretik 70ek izaten dute EAEn, batez beste, Portilloren arabera. Down sindromearekin batera, Edwards sindromea (18. kromosomaren trisomia) eta Patau sindromea (13. kromosomarena) aipatzen dira asaldurik gabe kromosomiko ohikoenen artean. Kromosomopatiaren bat duten umeen % 90ek hiru horietakoren bat dute.

ADINA, EKOGRAFAIA ETA ODOL-ANALISIA

Haurdun dauden emakume gehien-gehienek egiten dute baheketa-proba osasun-sistema publikoan, Portillok azaldu duenez: “% 1ek baino gutxiagok egiten dio uko”. Proba horretan, hiru parametrok begiratzen diete: amaren adina, lehenengo hiruhilekoko ekografiako zenbait neurketa, eta amaren odolean plazentak jariatutako bi hormona.

Amaren adinak gora egin ahala Down sindromea izateko arriskua handitu egiten denez, hori izan zen amniozentesia egitea gomendatzeko kontuan hartu zen lehenengo irizpidea. Alabaina, ez da inondik ere nahikoa, Down sin-

“Oso iritzi ona dut baheketa-teknika berriei buruz, fidagarritasun handia eskaintzen baitute inolako arriskurik eragin gabe”

Javier Rodriguez
Zuatzu klinikako
ginekologoa

dromea diagnostikatua duten haurdunaldien % 30 baino ez baitagokie 35 urtetik gorako emakumeei.

Haurdunaldiaren lehenengo hiruhilekoko ekografian, garrantzi berezia ematen diote umekiaren garondoko tolesturaren lodierari. Umekiaren lepoaren atzealdean pilatutako likidokopuruaren araberakoa da lodiera hori. Lehen aldiz 1985ean deskribatu zuten alterazio kromosomikoak izan ohi dituztela tolestura hori lodiera jakin batetik gorako umekiek. 1990eko hamarkadan berretsi egin zuten lotura hori, eta lehenengo hiruhilekoko ere hauteman daitekeela frogatu zuten, aurrekoek bigarren hiruhilekoko ekografiako parametroetan deskribatu baitzuten korrelazioa.

Emakume haurdunei lehenengo hiruhilekokoan egiten zaaien odol-analisan, bestalde, plazentak jariatzen dituen bi hormonari erreparatzen zaie, azkenekoz, baheketa-proba osatzeko. Beti agerzen dira emakume haurdunetan, baina frogatuta dago alterazio kromosomikoren bat egonez gero, ohikoak ez diren mailatan agertzen direla amaren odolean. Giza korioneko beta-gonadotropina (β -hCG) da horietako bat, eta ohikoa

baino maila handiagoan agertu ohi da kromosomopatiaren bat dagoenean. Bestea, haurdunaldiari lotutako A proteina plasmatikoa (PAPP-A), berriz, maila txikiagoan agertu ohi da odolean umekiak halako arazo bat duenean.

Hiru proba horiek, bakoitza bere aldetik eginda, fidagarritasun-maila txikia dute umekiak arazo kromosomikoren bat duen edo ez zehazteko orduan. Hirurak konbinatuta, ordea, % 90eko fidagarritasunez zehatz daiteke. Ziurtasuna ez denez erabatekoa, dena den, positibo faltsuak eta negatibo faltsuak ere ematen dituzte noizean behin. Portillok aurkeztutako datuetan ageri da, adibidez, urte batean 35.902 haurdunaldiren baheketa eginda, 205 positibo faltsu eta 28 negatibo faltsu izan zituzten.

Arriskua positiboa den kasuetan, amniozentesia egitea gomendatzen dute medikuek, eta horren bidez argitzen da. Negatiboa den kasuetan, ordea, ez da halakorik gomendatzen, eta kasu horietan arazo kromosomikoak dituzten haurrak jaiotzeko aukerak handiagoak dira. Hala ere, “bigarren hiruhilekoko ekografian, horien % 70 hautematen dira, kromosomopatiari lotutako arazoak izan ohi baitituzte umekiek; Down

Erabateko fidagarritasuna, arriskuaren truke

Umeki batek alterazio kromosomikoren bat duen edo ez argitzeko, hau da, behin betiko diagnostikoa egiteko, nahita ez proba inbaditzaile batetik pasatu behar du amak, eta, horrenbestez, umekia galtzeko arriskutik. Bi aukera daude horretarako gaur egun: amniozentesia eta karenaren biopsia egitea. Lehenengoaren kasuan, likido amniotikoa erazten da, eta bertan dauden umekiaren zelulak hazitakoan,

kariotipoa zehazten da, alegia, kromosoma guztien irudi osoa. Karenaren biopsia egitean ere emaitza bera lortzen da, umekiaren kariotipoa, baina kasu horretan, erazutako karen-zatikoz zelulak aztertzen dira zuzenean, hazteko beharrik gabe, nahikoa material baitago.

“Proba horiek edozein alterazio kromosomiko diagnostikatzen dute: trisomiak, monosomiak, delezioak... kromosometan dagoen edozein; tri-

somia ohikoenetatik harago iristen dira. Eta ziurtasuna erabatekoa da”, dio Aloña Elorza Zumarragako Ospitaleko ginekologoak.

Erabateko ziurtasunaren truke, ordea, umea galtzeko arriskua ere badute teknika horiek: “Arriskua erreala da: amniozentesiaren kasuan, egiten diren % 0,5-1ek abortua eragiten dute, eta karenaren biopsiaren kasuan, berriz, % 1,5-2k”, zehaztu du Elorzak.

Elorzak azaldu duenez, bat edo beste egitea erabakitzeko, anomaliaren bat egoteko arrisku-mailan oinarritzen dira: “Arriskua handia denean, karenaren biopsiara jotzen da, emaitza lehenago emateaz gainera, amniozentesiak ematen ez duen informazioa ematen duelako gaixotasun genetiko batzuei buruz. Baheketa-probak arrisku-maila bat eskaintzen du, eta arrisku handizat jotzen dira 1/270etik gorako probabilitateak. Baina ez da gauza bera 1/250 izatea arriskua, edo 1/5. Bigarren kasuan gomendatuko genuke karenaren biopsia”.



ARG.: JANE ADES/NHGRI

sindromearen kasuan, adibidez, bihotzeko arazoak izaten dituzte askotan, eta horietako asko ekografian hautematen ditugu”, azaldu du Portillok. Gainerakoak, probaren beraren mugen ondorio dira; “zorionez, gutxi dira”, gaineratu du.

UMEKIAREN DNA-REN BILA AMAREN ODOLEAN

Azken hilabete eta urteetan, bestelako proba eta testak merkaturatu dituzte arazo kromosomikoak izateko arriskua zenbatesteko. Zuzenean umekiaren DNArekin egiten dute lan, eta, hortaz, ez dituzte kontuan hartzen Down sindromea izateko arriskua emendatzen duten faktoreak, hala nola amaren adina.

Umekiaren DNA lortzeko, amaren odolera jotzen dute teknika horiek. Amaren odolera iristen dira karenean umekiaren hildako eta suntsitutako zelula batzuen hondarrak, DNA barne, zatituta. Teknika horiek oinarrian egiten dutena da DNA-zatitxo horietatik, aztergai dituzten kromosomen (kasu horretan, 21., 18. eta 13. kromosomen) [sekuentzia espezifiko batzuk aztertu](#), eta neurtzen dute zer kantitatetan ageri den horietako bakoitza. Ondoren, trisomiarik gabeko laginetan egon ohi den batez besteko kantitatearekin alderatzen dute, eta hala jakiten dute kromosomaren bati lotutako DNA-kantitatea neuriz gainekoa den edo ez. Baiezko emaitzak trisomia izateko arriskua adieraziko luke.

Gaur-gaurkoz, osasun-sistema pribatua bakarrik eskaintzen dituzte halako probak. % 99ko fidagarritasuna eskaintzen dute, eta haurdunaldiaren 10. astetik aurrera egin daitezke, ordurako dagoeneko umekiaren nahikoa DNA aske baitago amaren odolean. Javier Rodríguez Zuatzu klinikako ginekologoak “oso iritzi ona” du halako probei buruz, bereziki “duen fidagarritasunarengatik, eta inolako arriskurik ez duelako, ez amarentzat, ez umekiarentzat. Horiei esker amniozentesi asko egitea saihestu dugu. Guk lehenengo hiruhileroko ekografia egindakoan proposatzen diegu proba egitea. Oso ekografia garrantzitsua da, eta garondoko tolesturaren lodieran arazorik egon daitekeela ikusten badugu, baheketa-proba egitea ordez, zuzenean amniozentesia egitea gomendatzen diegu, halakoetan merezi baitu arriskatzea. Izan ere, baheketa-proba berriak garestiak dira, 700 euro ingurukoak”.

Portilloren esanean, ordea, “baheketa egiteko beste proba batzuk dira. Oso berriak dira, eta, ezbairik gabe eboluzionatu egingo dute. Baina,



une honetan, ebaluazio-agentziek aztergai dituzte, eta oraingoz ez dituzte baheketa-programa orokor gisa gomendatzen”. Bi profesionalak uste dute, hala ere, baheketa-tekniken etorkizunak bide horretatik joko duela. “Oraingoz zuhur egon behar dugu, eta itxaron. Baina asko ari dira aurrera egiten, eta etorkizun handia dute”, nabarmendu du Portillok.

Halako teknikek izan dezaketen eboluzioaz hitz egitean, iturri batzuek amniozentesiaren ordezko gisa ere aurkezten dute. Rodriguezek berak dioenez, “pare bat urtean, litekeena da odol-analisi bidez umekiaren mapa kromosomiko osoa atera ahal izatea”. Osakidetzako Jaio Aurreko Anomaliak Aurkitzeko Programaren arduradunak, berriz, berriro ere zuhurtzira jo du halakoen aurrean: “Oso garrantzitsua da herri-tarrak ez nahastea. Berri horiek ere baheketa-teknikak dira, eta ez dut uste diagnostikoa egiteko teknika izatera iritsiko direnik. Amaren odolean umekiaren DNA dago, baina zatikatuta, eta ez dakigu ziur DNA guzti-guztia dagoen”.

Bestalde, gainera, gaur egun osasun-sistema publikoan egiten den baheketa-probaren aldeko aldarria egin du: “Oraingo proba herrialde guztietan erabiltzen den proba bera da, eta ikerketak aurrera egitea itxaron behar dugu proba hori aldatzeko. Ezin dugu batetik bestera salto egin jakin gabe haren eraginkortasunak ebidentzia zientifiko nahikoa duela, arrazoizko kostua duela, eta behar edo nahi dugun informazio guztia ematen duela”. ●

Lehenengo hiruhileroko ekografian, garondoko tolesturaren lodiera neurtzen zaio umekiari (argazkian, P. nucal). Zenbat eta handiagoa izan lodiera, handiagoa da umekiak arazoren bat izateko arriskua. ARG.: ELHUYAR ZIENTZIA.

“Ez dut uste baheketa-teknika berriak diagnostikoa egiteko teknika izatera iritsiko direnik”

Isabel Portillo
Osakidetzaren Jaio Aurreko
Anomalia Aurkitzeko
Programaren arduraduna