AURRERAPENAK SORTZETIKO AKATSEN JAIOAURREKO DIAGNOSTIKOAN

JUAN JESUS LARRAZ

SARRERA

Jacobson eta Barter izan ziren anomalia kromosomiko baten jaioaurreko diagnostikoa lehenik egin zutenak, 1967. urtean. Eta ordudanik pasa diren hogeitabost urte luzetxo hauetan, aurrerapenak etengabeak izan dira alor honetan.

Aurrerapen teknikoak hain dira azkarrak Jaioaurreko Diagnostikoan ezen duela urte gutxi batzuk harridura sortarazten ziguten hainbat teknika, ohizkoak eta errutinazkoak izatera pasa direla eguneroko lan klinikoan, "klasikotzat" jo daitezkeelarik gaur egun. Horixe da Amniozentesiaren kasua (1972), Fetoskopiarena (1978), Enbrioskopia (1980), Fetoskopia peko fetularruazalaren biopsia (1981), Kordozentesia (1982) edota Biloska korialen biopsiarena (1983), esate baterako. Eta inola ere ahaztu gabe teknika horietatik gehientsuenak ekografiaren aurrerapen ikaragarriaren ondorio direla.

Adibide moduan, aurretik epidermolisi builoso junctional batek jotako seme-alabaren bat zuen bikote bati jaioaurreko diagnostiko zuzen baten garantia eskaini ahal izatea pentsaezinezko zerbait zen duela urte gutxi,

baina gaur egun oso erraza da ordea. Haurdunaldiko 20. aste inguruan ikusmen fetoskopiko pean lortutako fetu-larruazalaren biopsia batek eta ondorengo mikroskopia elektronikoaren bidezko ikerketak aukera ematen dute fetua gaitzak jota dagoen edota osasuntsua den ziur jakiteko.

Era berean haurdunaldiako bigarren hiruhilekoan egindako errutinazko ekografia batek hainbat sortzetiko malformazio diagnostikatzeko aukera ematen digu.

Hitzaldi honen asmoa zera da, nolabait ere "klasikoak" dei genitzakeen aurrerapenak alde batera utziz, azken bost urteotan lortutako aurrerapenen berrikusketa bat egitea, denboraldi horretan egiazko iraultza teknologikoa eman baita.

Ondoren eta segidan, Gaixotasun Hereditarioen Diagnostikoan egondako aurrerapenak aztertuko ditugu, kromosomopatien diagnostikoan gertatutako aurrerapenak eta azkenik fetu-malformazioen diagnostikoan eman izan direnak.

AURRERAPENAK GAIXOTASUN HEREDITARIOEN DIAGNOSTIKOAN

Jaioberrien % 1,4an gaixotasun hereditario monogeniko bat atzematen da, eta horrek sortzetiko akats guztien % 28 suposatzen du.

1968. urtean Nadler eta Dancis-ek metabolismoaren sortzetiko akats baten jaioaurreko diagnostikoa aurrenekoz lortu zutenetik, gaixotasun monogenikoen jaioaurreko diagnostikoa metodo biokimikoen bitartez soilik egin izan da, sintesi-produktuak analizatuz edota baita molekulen anderakuntza--produktuak ere. Gaur egun, metodo horien bidez, posible da ezagutzen ditugun gaixotasun metaboliko hereditarioen erdia, gutxienez, diagnostikatzea.

Baina metodo biokimikoek badute garrantzizko muga edo limitazio bat eta zera da, hainbat gene gaixotasun-sortzaile ez dela espresatzen Jaioaurreko diagnostikoan lortu ditzakegun zelula fetaletan (likido amniotikoan, korioneko bilosketan,...) genetika molekularreko tekniken bidez, ordea, eragozpen hori desagertu egiten da, edozein zelularen DNA, gene erasana espresatzen duela nahiz ez, erabili baitaiteke diagnostikorako, zelula guztietan atzeman daitekelako genearen egitura osasuntsua den edota, aitzitik, gaixorik dagoen.

Genetika molekularra oso bizkor aurreratu da, hainbat tresna teknologiko direla medio, esate baterako murrizketako entzimak, ADN-sondak eta

hibridazioa direl
diagnostiko bioki

Hauek dira,
rapenik garrantzi

1. "Luz
erabilera. M
geratzen dire
zaguna da,
polimorfism
izan daitezke

2. PCR
ADN-sekuen
aukera emat
zuetan. Behi
daiteke, eta
erradiaktiboa

3. Polim
pena, tanden
sortuak. Ne
genomaren
mapa bat lor
si kistikoaren
q31 eskualde
beso laburrea

Teknika hor
("positional cloni
duena, gene horr
naz ezer gutxi jak
lu-distrofiaren, er

Aurrerapen
diagnostikatzeko

— ZUZ
kular berezi e
ezaguna dene

— ZEH
zioa edo ber
edota identifi

hibridazioa direla medio. Eta aurrerapen hori hain izan da bizkorra, ezen diagnostiko biokimikoa gainditzen ari dela.

Hauek dira, oraintsu, genetika molekularraren eremuan egindako aurrerapenik garrantzitsuenak:

1. "Luzera polimorfikoa duten murriztapeneko zatikien" (LPMZ) erabilera. Murrizketako entzimek genomaren liseriketa egin ondoren geratzen diren ADN-zatiak besterik ez dira. Zati horien eginkizuna ezezaguna da, eta beren espresibitate fenotipikoa hutsala, baina egiazko polimorfismo nuklearrak direnez, "markatzaile" genetiko gisa erabiliak izan daitezke, modu mendeliarrean transmititzen direlako.

2. PCR edo polimerasaren kate gisako erreakzioa. Prozedura honek ADN-sekuentzia jakin bat modu hautakorrean, selektiboki, handitzeko aukera ematen digu, 10^6 moduko tamaina iristeraino, ordu gutxi batzuetan. Behin handitua izan ondoren, ADN entzima bidez moztua izan daiteke, eta bere fragmentu edo zati desberdinak identifikatuak, sonda erradiaktiboak erabili behar izan gabe.

3. Polimorfismo handiak ezaugarritzen dituen sonda berrien garapena, tandem-ean errepikazko sekuentzi kopuru aldakor baten ondorioz sortuak. Neurri handi batean teknologia honi esker posible da giza genomaren zatirik handiena barne hartzen duen lotura genetikozko mapa bat lortzea, lotura edo ligamenduko ikasketetarako. Horrela fibrosi kistikoaren gene erantzulea kokatu ahal izan da 7. kromosomaren q31 eskualdean edota Huntington-en korearen genea 4. kromosomaren beso laburrean.

Teknika horiek "genetika bihurgarria" deitu izan dena ekarri dute ("positional cloning"), gene jakin bat identifikatu eta isolatzea posible egiten duena, gene horrek kodifikatzen duen proteinaren biokimika eta eginkizunaz ezer gutxi jakinda ere. Horrela identifikatu dira. Duchenne-ren muskulu-distrofiaren, erretinoblastomaren eta fibrosi kistikoaren geneak.

Aurrerapen teknologiko hauen ondorioz, gaixotasun hereditario bat diagnostikatzeko orduan, bi eratara hurbil gaitezke lesio molekularrera:

— ZUZENEKO ANALISIAren bidez. Sistema honek lesio molekular berezi edo espezifikoen detekzioa bilatzen du, eta genearen egitura ezaguna denean soilik da posible.

— ZEHARKAKO ANALISIAren bidez. Gene mutatuaren segregazioa edo bereizketa lortzea posible egiten du, gene hori karakterizatu edota identifikatzeko beharrik gabe.

Zuzeneko analisia gene batean delekzioren bat dagoenean erabiltzen da. Adibidez: Duchenne-ren muskulu-distrofian. Zeharkako analisia, berriz, hemofiliaren azterketan erabiltzen da.

GENETIKA MOLEKULAR BIDEZ DIAGNOSTIKA DAITEZKEEN AKATS GENETIKOAK

AKATSAK	HERENTZIA	KROMOSOMA
Alfa-antitripsinaren eskasia	AA	14
Alfa-talasemia	AA	16
Helduaren giltzurrun-polikistosia (I.Motakoa)	AG	16
Beta-talasemia	AA	11
Giltzurrungaineko sortzetiko hiperplasia	AA	6
Fibrosi kistikoa	AA	7
Duchenne/Becker-en muskulu-distrofia	XLA	X
Alzheimer-en gaixotasun familiarra	AG	21
Hiperkolesterolemia familiarra	AG	19
Koloneko poliposi familiarra	AG	5
X hauskorraren sindromea	XLA	X
Gardner-en sindromea	AG	5
Sc Hemoglobina	AA	11
A hemofilia (VIII faktorearen eskasia)	XLA	X
B hemofilia (IX faktorearen eskasia)	XLA	X
Huntington-en gaixotasuna	AG	4
Neoplasia endokrino anizkuna, I. motakoa	AG	11
Neoplasia endokrino anizkuna, IIa.motakoa	AG	10
Distrofia miotonikoa	AG	19
Neurofibromatosia, I. motakoa	AG	17
Neurofibromatosia, II. motakoa	AG	22
Norrie-ren gaixotasuna	XLA	X
Omitina transkarbamilasaren eskasia	XLA	X
Fenilzetonuria	AA	12
Erretinoblastoma	AG	13
Anemia faltziformea	AA	11
Tay-Sachs-en gaixotasuna	AA	5
Von Hippel-Lindau-ren sindromea	AG	3
Wiskott-Aldrich-en sindromea	XLA	X
Displasia ektodermiko hipohidrotikoa		X

AA: Autosomiko Azpirakorra
AG: Autosomiko Gainartzailea
XLA: X Kromosomari Lotua, Azpirakorra

AURRERAPEN

Haurdunald
eta horrek sortzet

Markatzaile Biok

Down-en sin
(milako 1,3) afek
Arazo familiar et
da, eta gainera
beraiengan. Gura
seme-alabarik.

Bada, Down
goiztiarra da, eta
Orain arteko auk
35 urte edo gehia

35 urtetik go
suposatzen dute
rrien totalaren %
gutxiago dituzten
adin aurreratuan
hainbat hutsune
"adineko" ama h
sia, guzti horren
detektatzen direla

Gaur egun
(AAFPS) balore b
tzuen arteko asozi

Down-en sin
maila altuekin, an

Estriol ez-ko
lotzen dira.

Posible da sc
haurdun guztiei,
(AAFPS, HCG, E
ratzen zaie, eta e

AURRERAPENAK KROMOSOMOPATIEN DIAGNOSTIKOAN

Haurdunaldien % 10 inguru kromosomopatia baten eramaileak dira, eta horrek sortzetiko akatsen % 12 suposatzen du.

Markatzaile Biokimikoak

Down-en sindromeak, kromosomopatiarik usuenak, jaioberrien % 0,13 (milako 1,3) afektatzen ditu. Hori da adimen-eskasiaren arrazoirik usuena. Arazo familiar eta sozial larria suposatzen du: bizi-itxaropena 55-60 urtekoa da, eta gainera Alzheimer-en gaixotasunaren intzidentzia oso altua da beraiengan. Gurasorik gehienek ez lukete nahiko Down-en sindromea duen seme-alabarik.

Bada, Down-en sindromearen "prebentzio" posible bakarra diagnostiko goiztiarra da, eta ondoren haurdunaldiaren borondatezko etetea (HBE). Orain arteko aukera "prebentibo" bakarra amniozentesi bat eskaintzea zen 35 urte edo gehiago zituzten haurdunei.

35 urtetik gorako ametatik jaiotako seme-alabek jaioberri guztien % 5 suposatzen dute eta aldi berean baita Down-en sindromea duten jaioberrien totalaren % 30 ere. Down-en sindromeetatik % 70, 35 urte baino gutxiago dituzten amen umeak dira beraz. Eta horrek frogatzen du ama-adin aurreratuan oinarritua dagoen Down-en sindromearen screening-ak hainbat hutsune dituela. Horrez gain, kontuan hartzen badugu praktikan "adineko" ama horietatik % 50ek (erdiak) soilik egiten duela amniozentesia, guzti horren ondorioa da Down-en sindrome guztien % 15 bakarrik detektatzen direla.

Gaur egun ondo frogatua dago amaren alfafetoproteina serikoaren (AAFPS) balore bajuen eta Down-en sindromea eta bestelako trisomia batzuen arteko asoziazioa edo lotura.

Down-en sindromea hormona gonadotrofina korionikoaren (HCGren) maila altuekin, amaren sueroan, ere lotzen da.

Estriol ez-konjugatuaren maila bajuak ere Down-en sindromearekin lotzen dira.

Posible da screening biokimiko bat egitea 35 urtez azpiko emakume haurdun guztiei, odol pixka bat atera eta sueroan aipatu markatzaileak (AAFPS, HCG, E3) determinatuz. Odola haurdunaldiaren 16. astean ateratzen zaie, eta emaitza 3 egunetan lor daiteke. Screening positibo batek

emakumeak Down-en sindromeak jota dagoen seme-alabaren bat edukitzeko arrisku gehiago duela esan nahi du (1en parekoa edo gehiago 250 haurdunalditan). Gogora dezagun arriskua, 38 urtekin, 1ekoa dela 200 kasutan. Screening positiboa duten emakumeei amniozentesia eskaintzen zaie, Down baten presentzia egiaztatu edo gezurtatuko duen proba hain zuzen ere. Screening negatibo batek ez du Down-en sindromearen posibilitatea baztertzen, Down-en arriskua altua ez dela besterik ez baitu esan nahi.

"Muga" 250 kasutako 1eko arriskuan jartzen badugu, % 5 amniozentesi egingo dira.

Aditu guztiek bat datoz honetan: Screening biokimikoari (markatzaileei) eraginkortasun handiagoa onartzen diote amaren adinagatiko Screening-ari baino.

Markatzaile biokimikoekin Down-en sindromeen % 60 inguru detektatzen dira (1/250eko "cutt-off" edo mugarekin).

Metodoak baditu, hala ere, hainbat eragozpen:

— Bikotearen barruan larritasun handia eragiten du.

— Faltsu positiboen portzentaia % 5ekoa da ("cutt-off" 1/250).

— Testa negatiboa den kasuetan segurtasun faltsu bat eragiten du. Ezin ahaztu daiteke testak Down-en sindromeen % 60 detektatzen duela, eta gainerako % 40 test negatiboa eduki duten emakumeetan gertatzen direla.

Bestelako aurrerapenak.

Funikulozentesia, lehenengo hiruhilekoan egiten bada. Amniozentesi ultragoiztiarra. Biopsia korial ultragoiztiarra. Biopsia korial berantiarra.

Amnio-iragazketa

Aurrerapen tekniko garrantzitsua suposatzen du. Zelula amniotikoen kopuru handi bat lortzea posible egiten du, likido amniotiko kopuru oso txikia erauziz (1 ml).

Horretarako amniozentesian lortutako likido amniotikoa (20 ml) iragazi egiten da, zirkuitu itxi baten bidez eta berriro ere zaku amniotikoan sartzen da. Zelulak iragazkiaren gainazalean geratzen dira. Teknika honek aukera ematen du kariotipo fetala oso goiz lortzeko, 10-12. astean, apenas arriskurik gabe.

Kromosomopati

Ekografian b
tzitsua ekarri du.
naldiko lehenen
dute, irudiak leh
handiagoarekin.

Azken urteot
ko Dopplerra dir
tiko kardiopatien
toki/plazentako
egin du patologi
hidropsak,...) eta
generiko bezala e

Aurreramend
ko" ekografia bat

Nagusiki ona
susmatu ondoren
rrezkoa da batipa
zioen kasuan (onf

Azken urteota
marratu dituzte,
tezkeela iradokiz.

— Bio
telorismoa,

— Aur
erretrognati

— Esku
ko eskua, 5.

— Best
pielikoa, kis

Diagnostikoaren i
Inplantazio-aurre

Orain artean ja
rria zegoenean soilik

Kromosomopatien markatzaile ekografikoak

Ekografian bagina bidezko sondak erabiltzeak aurrerapauso oso garrantzitsua ekarri du. Frekuentzia altuko (5-7 MHz-ko) transduktoreek haurdunaldiko lehenengo hiruhilekoko diagnostiko ekografikoa hobetu egiten dute, irudiak lehenago lortzeko aukera eskainiz, eta definizio edo zehaztasun handiagoarekin.

Azken urteotako beste aurrerapauso funtsezkoa Dopplerra eta koloretako Dopplerra dira. Aurreramendu handia ekarri dute teknika horiek sortzetiko kardiopatien diagnostikoan. Bestalde, fetuaren odol-hodietan eta umetoki/plazentako odol-basoetan Doppler belozimetriaren ikasketak posible egin du patologia fetal espezifikoak ikertzea (malformazio baskularrak, hidropsak,...) eta teknologia hori sortzetiko akatsen "markatzaile ekografiko" generiko bezala erabiltzea.

Aurreramendu hauek posible egiten dute gaur egun "bereizmen handiko" ekografia bat egitea (tresneria ona eta ekografista ona).

Nagusiki onartzen da behin malformazio bat aurkitu edo ekografi bidez susmatu ondoren, kariotipo fetala aztertu beharra dagoela. Eta hori beharrezkoa da batipat sarritan kromosomopatiarekin elkartzen diren malformazioen kasuan (onfalozelea, duodenoko atresia, higroma kistikoa,...).

Azken urteotan zenbait taldek aurkikuntza ekografiko berri batzuk azpimarratu dituzte, hainbat kromosomopatiaren "screening" bezala erabil daitezkeela iradokiz. Hauek dira aurkikuntzak:

— Biometrikoak: femur edo izterrezur laburra, hiper nahiz hipotelorismoa, RCIU,...

— Aurpegiko alterazioak: begietakoak, makroglosia, mikrognatia, erretrognatia, erbi-ezpaina, belarrietako anomaliak,...

— Eskuaren ezaugarriak: polidaktilia, klinodaktilia, atzapar gisako eskua, 5. behatz anomaloa,...

— Bestelakoak: plexu koroideetako kisteak, alde bietako ektasia pielikoa, kiste funikularrak, tximino-tolestura eskuan.

Diagnostikoaren ikuspegi edo perspektiba berriak. Inplantazio-aurreko diagnostikoa

Orain artean jaioaurreko diagnostikoa haurdunaldia ongi finkatua edo ezarria zegoenean soilik zen posible. Fetu-anomalia bat diagnostikatzeak erabaki latz

bat hartu beharra ekarri ohi die gurasoei: haurdunaldia eten ala ez. Eta haurdunaldiaren borondatezko etenaldia (HBE) oso esperientzia mingarria da bestalde.

Eman dira jadanik lehenengo pausoak diagnostikoa arrautza ezarri aurretik lortu ahal izateko. Posible da egitea In Vitro Ernalkuntzaren (IVE) kasutan, eta baita ernalkuntza natural baten ondotik enbrioia umetoki-garbiketa baten bidez berreskuratzen denean ere. Kasu bietan, enbrioi normalak bakarrik transferitzen dira ondoren.

Diagnostikoa egiteko beharrezkoa da enbrioiari biopsia bat egitea. IVE kasuetan (Aurrez Antzutasuna), enbrioiaren biopsia egin daiteke lehenengo korpuskulu polarrean edota zelula bat hartuz (4-8 zelulako estadioan). Haurdunaldi natural bat gertatuz gero, blastozitoa berreskuratzen da eta trofoektodermoaren biopsia egiten da. Metodo honekin 10 bat zelula edo gehiago lortzen dira.

Diagnostikoa 8-12 ordutan lortu beharra dago.

Anomalia kromosomikoen azterketarako erabiltzen den beste teknika bat fluoreszentziadun in situ-ko hibridazioa da.

Amaren adin aurreratua ez da izango metodo honetarako egokiespena, kromosomopatiaren arriskua bajua baita (% 1 inguru). Hala ere, beste egoera batzuk, adibidez bikotekide batengan translokazio balantzeatu bat egotea, bai izango dira etorkizunean egokiespena, egoera horretan arriskua altua baita (kasuren batean % 50eraino iritsi arte).

Metodoaren muga: diagnostikoa fidatzeko modukoa da, blastomero (zelula) bat baino gehiago erabiltzen denean.

Akats monogenikoak diagnostikatzeko PCR izenekoa erabiltzen da, eta horrek DNA-zati bat milioi bat aldiz baino gehiago handitzen du.

Ezarpen edo inplantazio-aurreko diagnostikoaren egokiespenak izan daitezke X kromosomari lotuak dauden zenbait gaixotasun azpirakor. Bere X kromosomako gene batean akats baten eramailea den emakume batek transmitituak izaten dira. Ama eramaile baten fetu gizonezkoa (arra) erasana egoteko probalitatea % 50ekoa da, eta erasandako ondorengo bat edukitzeko probabilitatea guztira 1:4koa da. Inplantazio-aurreko diagnostikoak enbrioiaren sexua identifikatzeko aukera eskaintzen du, eta horren ondorioz posible da enbrioi emeak transferitzea soilik.

Gaur egungo esperientziak, laburra izanik ere, zera ematen du aditzera, enbrioiaren biopsiak ez duela eraginik zelula-zatiketa eta enbrioien ondorengo eboluzioaren gain.

Inplantazio-a
bilago jartzen dig

Zelula fetalen ana

Urte-mordosl
trofoblastikoak, e

Plazenta edo
gauza goiztiarra d
fetalak aipatu izan

Dena den, ze
eskasa da. Adibide
ko erlazioa 1/7.8
kasuan, adibidez,

Ama-odoletik
isolatzea lortu da.
tifikatzen dira eta

Metodo hone
honez gero.

Zalantzarik ez
blasto nukleatuak
baita, eta odol feta
tzen dira amaren o

AURRERAPENAK

Jaioberrien %
sortzetiko akatsen %

Azken urteotak
tifikazioaren eremu

Infekzio fetalaren i

Greeg-en garaie
duten infekzio jakin

Inplantazio-aurreko diagnostikoak dakarren aurrerapenak gero eta hurbilago jartzen digu terapia genikoaren aukera.

Zelula fetalen analisia ama-odolean

Urte-mordoska bat bada ama-odolean zelula fetalak (linfozitoak, zelula trofoblastikoak, eritrozitoak eta granulozitoak) identifikatu zirenetik.

Plazenta edo karenan zehar zelula fetalak amarengana pasatzea oso gauza goiztiarra da. Haurdunaldiko 7-8. astean ama-odolean badirela zelula fetalak aipatu izan da zenbait komunikaziotan.

Dena den, zelula fetalen populazioa edo kopurua ama-odolean oso eskasa da. Adibidez, linfozitoen kasuan fetuaren eta amaren linfozitoen arteko erlazioa 1/7.800 eta 1/60.000 bitartean kalkulatzen da. Eritrozitoen kasuan, adibidez, fetuarenak 1 eta amarenak 50.000 litzateke erlazioa.

Ama-odoletik lortutako eritrozito nukleatuetatik datorren DNA fetala isolatzea lortu da. Eritrozitoak antigorputz monoklonal baten bitartez identifikatzen dira eta DNA PCR bidez handitu edo anplifikatzen da.

Metodo honen bidez trisomia 21eko hainbat diagnostiko egin dira honez gero.

Zalantzarik ez dago bide hau oso itxaropentsua dela, zeren eta eritroblasto nukleatuak aurkitzea pertsona helduaren odolean oso inprobablea baita, eta odol fetalean, ordea, oso ugariak direnez (% 35), oso erraz pasatzen dira amaren odolera.

AURRERAPENAK MALFORMAZIO FETALEN DIAGNOSTIKOAN

Jaioberrien % 3 inguruk malformazio anatomikoren bat du. Horrek sortzetiko akatsen % 60 suposatzen du.

Azken urteotako aurrerapenik garrantzitsuenak infekzio fetalaren identifikazioaren eremuan eta diagnostiko ekografikoan eman izan dira.

Infekzio fetalaren identifikazioa

Greeg-en garaietatik gauza jakina da haurdunaldia bitartean ama jotzen duten infekzio jakin batzuk fetua erasan dezaketela, plazentan zehar germe-

na fetuarengana iristen delako, berorri malformazioak eraginez. Eta orain artean fetuak infekzioa bazuela jabetu eta ziurtatzeko genuen metodo bakarra funikulozentesiaren bidez lortutako odol fetalean antigorputz espezifikoak (M Ig) identifikatzea zen.

Gaur egun, ordea, posible da infekzio fetalaren diagnostikoa egitea germen sortzailea detektatuz, fetu-materialetik (alegia likido amniotiko, korion-biloska edota odoletik) eratorritako ADN-mostra batetik abiatuz.

ADN-ren hibridazioa eta PCR metodoa erabiliz, posible zaigu hainbat birus identifikatzea (errubeola, ZMV, Herpes, GIB, Barizela edo Astanafarreria, etab.). Toxoplasma identifikatzea ere posible da.

Aurrerapenak Diagnostiko Ekografikoan

Arestian aipatutako aurrerapen teknologikoei esker, ekografia gai da jaio aurretik malformazio fetalen % 95 diagnostikatzeko.

Malformazioen % 60tik % 80ra modu goiztiarrean diagnostika daitezke, alegia 22. astea aurretik.

Emaitza horiek lortzeko ezinbestekoa da ondorengo baldintzak betetzea:

1. Ekografista trebatua.
2. Bereizmen handiko ekografoak
3. Haurdun guztiei ekografiak egitea

Amaiera gisa

Jaioaurreko diagnostikoaren munduan gertatutako aurrerapen bikainek eta bereziki duela gutxiko genetika molekularreko iraultzak bizitzaren beraren jaiotza ikusten ari ote garen pentsatzera eraman gaitzakete, eta ez zaio uste horri arrazoi apur bat falta. Aurrerapen horiek, bestalde, ezinbestekoak izango dira jadanik etorkizun hurbila bezala begiztatzen den terapeutika genetikoan.

Manipulazio genetikoaren mamua hortxe daukagu, hegan, laino-hodei beltz baten gisa mundu zientifikoaren gainean. Zenbait berri kezkagarri, giza genomaren zatikiei buruzko "autore-eskubideak" esate baterako, ez datoz gai honen inguruan batek baino gehiagok dauzkan uste eta susmo txarrak uxatu eta baztertzera, ez horixe. Mundu zientifikoak zuhurtasun eta

zentzu gehixeago
gizakiaren osasu
damutzera inor
sabeletik irten ni
erraietatik irtetea
titia bular bik?" (

Bestalde, zu
horien gidaria, b
bera jakitea eta
ordea, ezjakintasu

zentzu gehixeago erakutsi beharko luke, genetika-mailako aurrerapen horiek gizakiaren osasuna hobetzeko soilik erabiliak izan ez daitezen, jaio izanaz damutzera inor behartua gerta ez dadin: "Zergatik ez nintzen hil, amaren sabeletik irten nintzenean? Edota, zergatik ez nuen azken arnasa eman bere erraietatik irtetean? Zergatik hartu ninduen altzoak? Zergatik eman zidaten titia bular bik?" (Job, 3, 11-12).

Bestalde, zuhurtziak izan beharko luke beti aurrerapen zientifiko guzti horien gidaria, beti ere B. Show-ek esan zuena kontuan hartuz: "Ez da gauza bera jakitea eta jakitea uste izatea. Jakitea zientzia da; jakitea uste izatea, ordea, ezjakintasuna edo ignorantzia".