

9. GAIA: MEIOSIA ETA ERREKONBINAZIOA

AURKIBIDEA

1. Meiosiaren ezaugarri orokorrak
2. Meiosiaren faseak
 - 2.1. I. meiosia
 - 2.2. II. meiosia
 - 2.3. Meiosia gametogenesisian
3. Meiosiaren ezaugarri bereziak
4. Meiosiaren zentzu biologikoa
 - 4.1. Meiosiaren ondorioak

1. MEIOSIAREN EZAUGARRI OROKORRAK

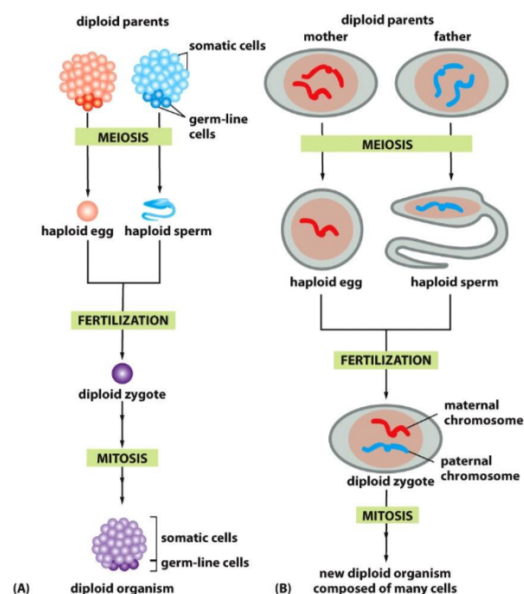
Badakigu aita eta amatik eratorrita, gu genetikoki desberdinak garela. Hori, meiosia izeneko prozesuaren ondorioz gertatzen da.

Meiosiak, zelula diploide batetik ($2n$) zelula haploide (n) bat izatea du helburu. Izan ere, zatiketa zelular berezi bat da.

Zelula haploide bat lortzea beharrezkoa da. Azkenean, zatiketa erdira jeisten ez badugu; zigotoaren informazio genetikoa bikoiztuta agertuko zen. Beraz, hori ekiditeko, aurretik esandakoa egiten da; hau da, zelula batetik ($2n$) 4 zelula alaba (n) lortzen dira.

Meiosiaren bidez gametoak lortzen dira; hau da, gametogenesisia burutzen da. Gametogenesisiaren bidez espermatozoideak eta obozitoak lortuko ditugu. Honako hau, oso erregulatuta egongo da.

Emakumeen kasuan, adibidez, jaiotzerakoan eta obozitoaren eraketan, pubertaro garaira arte geldituta egongo da meiosi hori hormonaren menpe aktibatzeke.



Gameto haploideek biziraupena eta eboluzioa zihurtatzen dute. Hain zuzen ere, ezin dugu bi zelula diploide elkartu informazio genetikoa gero eta kopuru handikoa izango zelako.

Ugalketa sexualarekin zuzen erlazionatuta dago; bi gameto haploideek (n) zigotoa, diploidea ($2n$) dena, sortuko dute.

Zelula diploideetatik (gonadetatik), meiosiaren bitartez obozitoak eta espermatozoideak lortu egingo ditugu. Azkenengo zelula hauek, haploideak dira. Zelula hauek elkartu, ernaldu eta zigotoa eratuko da. Zigoto diploide hau, jada segmentazioan, gure gorputzean zehar mitosiz zatituko litzateke.

Honi esker, sexu-ugalketa duten izaki bizidun guztiek konstante mantendu ahal izaten dute kromosoma kopurua.

2. MEIOSIAREN FASEAK

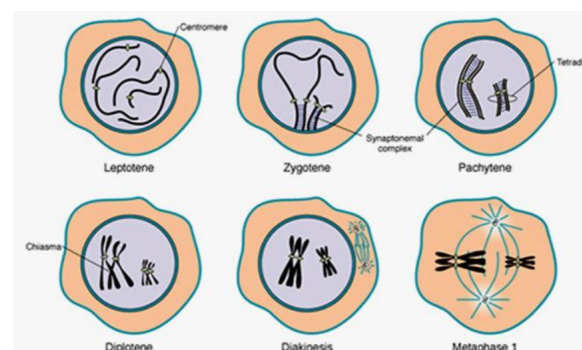
Honako hau, bi taldetan ematen da. Lehenik eta behin, I. meiosis emango da, eta hori bukatzerakoan, II. meiosis.

2.1. I. meiosis

* Normalean, I profasea baino lehen (**INTERFASEAN**) informazio genetiko bikoiztu egiten da.

I PROFASEA. I meiosiaren barruan, garrantzitsuena da. Izan ere, hainbat faseetan zatituta dago. Gainera, bertan kromosoma homologoen birkonbinazioa eman da; **birkonbinazio genetiko**. Hau da, kromosomen arteko informazio genetikoaren elkartrukea ematen da. Bertan lortuko da hurrengo belaunaldiaren indibiduen informazio genetiko desberdina izatea. Aurreko fasean jadanik informazioa bikoiztu denez, I profasean kromosomak konpaktatzen hasi egingo dira pixka bat. Hurrengo faseetan zehar (leptoteno, zigoteno, pakiteno, diploteno eta diazinesia) kromosoma homologoak elkartu egingo dira. Beraien artean "cremallera" moduko egitura bat sortuko da: **konplexu sinaptonemikoa** eta **birkonbinazio homologoa** emanda, banatzen hasi egingo dira banatzen, lotuta geratuz egitura batetatik: **kiasma**.

- **Leptoteno:** kromosomak konpaktatzen hasi egingo dira
- **Zigoteno:** kromosoma homologoak parekatuko dira eta kremallera itxurako egitura bat sortuko da, proteikoa dena: **konplexu sinaptonemikoa**.
- **Pakiteno:** konplexu sinaptonemikoa guztiz eratuta dago eta horrela dagoenean, kromosoma homologoak guztiz lotuta, bi modutan deitu ahal dugu: **tetrada** (lau kromatida direlako) edo **bibalentea** (bi kromosoma dituelako). **Birkonbinazio homologoa** edo **genetiko** bertan gertatzen da.
- **Diploteno:** konplexua desegingo da eta errekonbinazioa eman den lekuan kromosomak elkarturik geratu egingo dira **kiasmen** bidez.

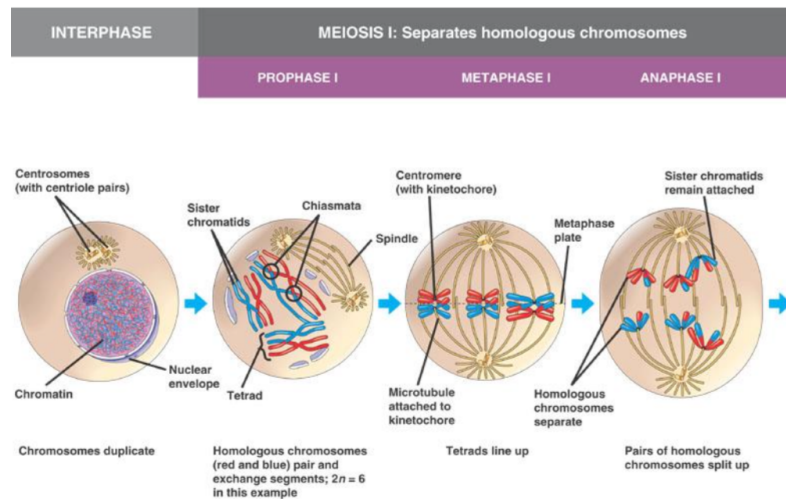


- Diazinesia: zelula berrantolatu, kromosomen zentromeroak bikoizten hasi eta lehenengo metafasera pasatuko da.

I. METAFASEA. Kromosoma homologoak alineatuko dira zelularen ekuatorean (**plaka ekuatorialean**) eta mikrotubuluak hasiko dira polimerizatzen (luzatzen) zentromeroetatik hartzeko.

I. ANAFASEA. Mikrotubuluak despolimerizatu egingo dira eta kromosoma homologoak banandu egingo dira; polo desberdinetara joango dira.

I. TELOFASEA ETA ZITOKINESIA. Zatiketa emango da.



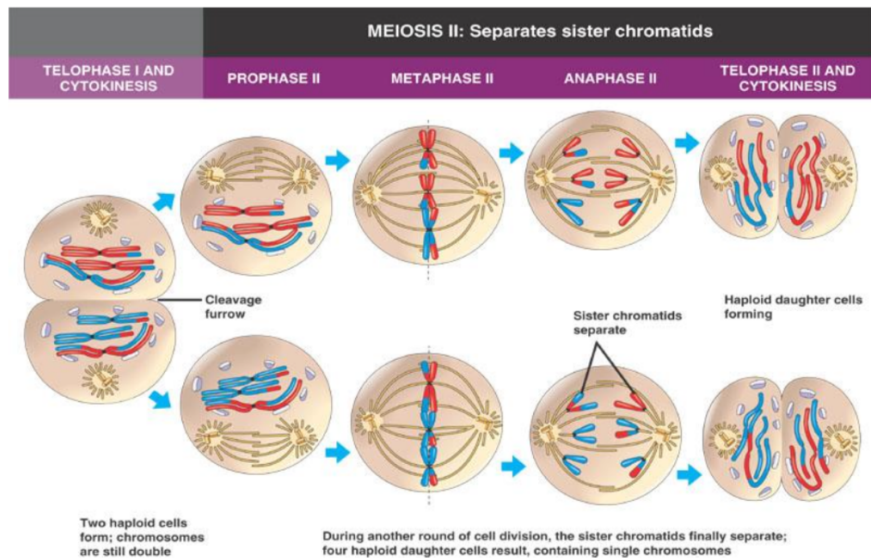
2.2. II. meiosis

I. meiosis bukatu ostean, zelula ama diploidetik bi zelula alaba lortu ditugu; baina hauek, oraindik, zatitzen jarraitu behar dute. Horretarako, II. meiosis burutu egingo da.

II PROFASEA. Kasu honetan, aurrekoan ez bezala, DNAREN bikoizketa ez da emango. Hau da, ez da sintesia gertatuko. Kromosomak konpaktatzen hasiko dira; baina kromosomak, bere bi kromatidekin aurkituko dira. II. profasean aurkitzen diren kromosomak, informazio elkartrukea jadanik izan dute.

II. METAFASEA. Kromosomak zelularen ekuatorean alineatzen hasiko dira. Gainera, banatzen hasiko dira. Kasu honetan, **kromatida ahizpak** banatu egingo dira.

***KONTUZ!!** Lehenengo zatiketaren bereizten direnak **kromosoma homologoak** dira; eta bigarrean, berriz, **kromatida ahizpak**.



2.3. Meiosia gametogenesis

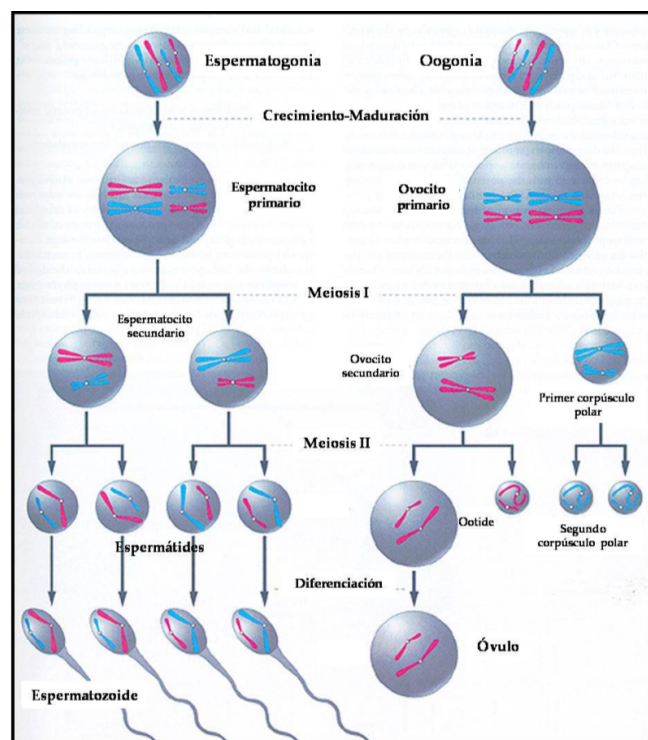
Bi prozesuen bidez (espermatogenesisia eta obogenesisia) gametoak lortuko ditugu.

ESPERMATOGENESIA:

Espermatogonioetatik (nukleo borobilekoak) espermazito primarioak sortu egingo dira (heltze prozesu baten ondorioz). Ondoren, I meiosis burutzerakoan, espermatozito sekundarioak lortuko ditugu; eta azkenik, II. meiosis burutuz, espermaticak izango ditugu. Hauek, diferentziazio prozesu baten ondorioz, espermatozoide bihurtuko dira, hodi seminiferotik askatu ahal izateko.

OBOGENESIA:

Oso konplexua da eta hormonalki oso erregulatuta egon behar da. Meiosia ematen da, baina geldituta dago fasez fase. Hau da, profasean gertatzen da eta gero pubertaroan aktibatu egingo da, hormonon menpe.

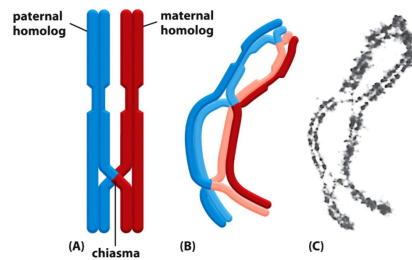


Obogenesiaren kasuan, oogonio batetik, heltze prozesu baten ondorioz, obozito primarioa lortuko dugu. Ondoren, I. meiosis burutu eta gero, alde batetik obozito sekundario bat eta beste aldetik lehenengo korpuskulu polar bat lortuko ditugu. Hala ere, gametoa obozito sekundariotik soilik sortu daiteke. II. meiosi baten bidez, ootide bat lortu; eta azkenik, diferentziazioaren ondorioz, obuloa (gametoa) lortuko dugu.

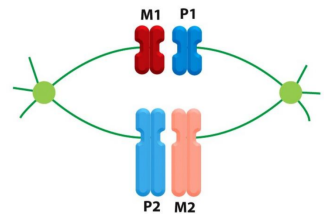
3. MEIOSIAREN EZAUGARRI BEREZIAK

- **Errekonbinazio genetiko homologoa.** Geneen elkartrukea ematen da. Horri esker, dibertsitatea egotea posible da. Kromosoma homologoen sinapsia eta kiasmen formazioa ematen da horrekin.

Kiasmen formazioari dagokionez, konplexu sinaptonemikoa eratu egiten da (errekonbinazio guneak direnak) eta banatzerakoan, kiasmetatik lotuta geratuko dira.

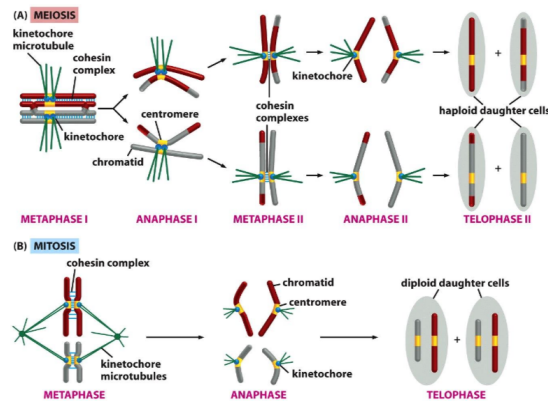


- **Kromosoma homologoen segregazioa.** Kromosoma homologoen banaketa ematen da. Hau, I. anafasean ematen da. Hori gertatzeko, koesina deituriko proteinak (konplexu sinaptonemikoa mantentzen dutenak) apurtu edo banatu egingo dira. Berez, ez da apurketa bat; proteina berezi batzuk daudela ikusiko dugu aurrerago. Proteina horiek, moztu egingo dute konplexu sinaptonemikoa.

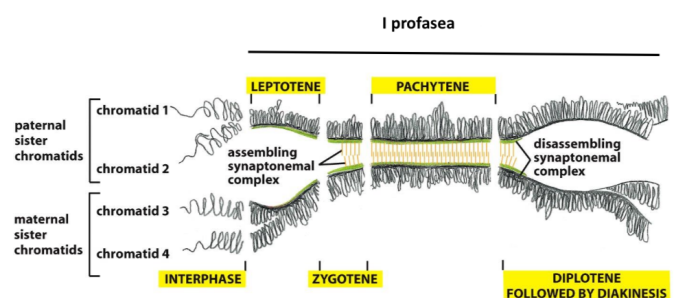


Kromosomen banaketa I. anafasean gertatu eta gero, lau zelula alaba izango ditugu, genetikoki desberdinak direnak.

Mitosiaren kasuan, metafase bakar bat dugu. Hori dela eta, zelula amatik lortutako bi zelula alabak, genetikoki berdin berdinak dira (ez da birkonbinazio genetikorik gertatzen) Izan ere, metafasean, zuzenean, **kromatida ahizpak** banatzen dira.

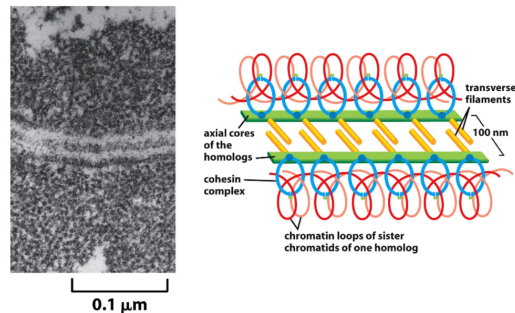


- **Konplexu sinaptonemikoa.** Bi kromosoma homologo aurkitu egingo ditugu, eta haien erdialdean konplexua egongo da kokatuta. Konplexu sinaptonemikoa, egitura proteiko bat da eta egiten duena, kromosoma estuki lotuta



mantentzea da; birkonbinazio homologo hori eman ahal izateko.

Leptotenoan, kromosomak konpaktatzen hasi egingo dira eta zigotenoan hasiko da konplexua eratzen. Pakitenoan, guztiz eratuta egongo da. Eta azkenik, diplotenoan, jada banatuta dago. Hori dela eta, **kiasmak** agertuko dira. Hau guztia, aurretik esan bezala, I. profasean gertatuko da.



Ezkerreko argazkia, TEM bitartez eginda dago. Bertan, bi kromosoma oso konpaktatuta ikusi ahal ditugu, eta haien erdialdean, **konplexu sinaptonemikoa**.

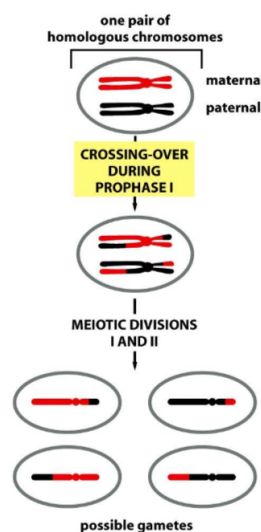
4. MEIOSIAREN ZENTZU BIOLOGIKOA

4.1. Meiosiaren ondorioak

- Zelula batetik 4 zelula alaba lortu ahal dira.
- Kromosoma kopurua erdira murrizten da.
- Aniztasun genetikoa egotea ahalbidetzen du. Hau da, zelula alabak desberdinak dira haien artean.

Zeren ondorio gertatzen da aniztasun genetikoa?

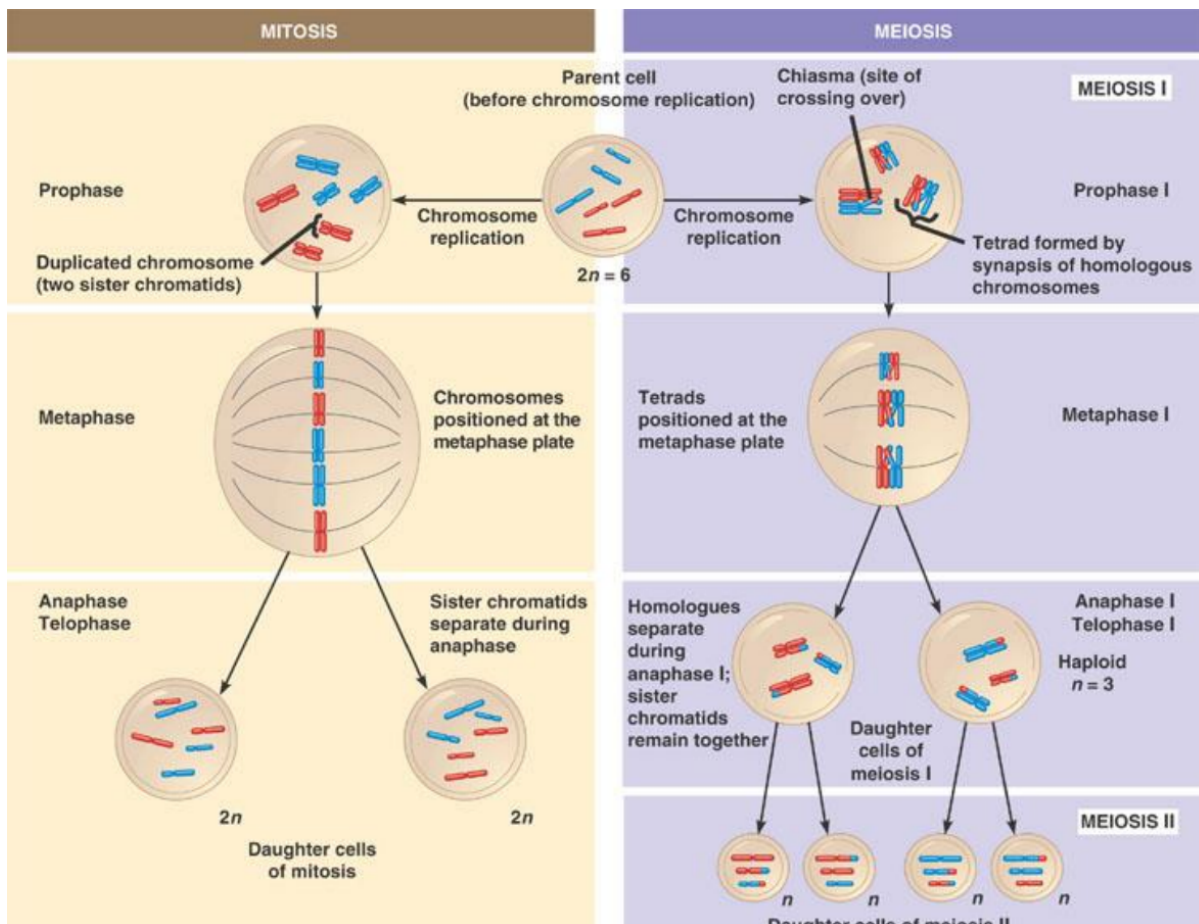
Aniztasun genetikoa birkonbinazio genetikoren (informazio genetikoren elkartrukatzea) eta kromosomen auzazko banaketaren ondorioa da.



4.1. Mitosia vs meiosisia

Mitosia	Meiosisia
Zelula somatikoak	Gametoek
Zelula amatik 2 zelula alaba	Zelula amaren 2 bikozen jarraituen ondorioa 4 zelula alaba haploide
Zelula mitotikoa haploide zein diploide izan daiteke	Zelula ama beti da diploide
Kromosoma kopurua mantentzen da	Kromosoma kopurua erdira murrizten da. Zelula alaba haploideak (n)
S-fasea aurretik non DNA bikoizten den	S-fasea I meiosiaren aurretik bakarrik, inoiz ez II meiosiaren aurretik
kromosoma homologoak ez dira parekatzen	I profasean kromosoma homologoak parekatzen dira
Ez dago DNA elkartrukatzerik	Gutxienez elkargurutzamendu bat egoten da kromosoma homologo bikote bakoitzaren artean
Zentromeroak anafasean banatzen dira	Zentromeroak I anafasean bateratuta daude, II anafasean banatzen dira
Zelula alaben genotipoa eta amarena berdinak dira	Zelula alaben genotipoa eta amarena ez dira berdinak
Zelula alaba eta amak DNA harizpi biak dituzte	Zelula alabek DNA harizpi bakarria dute

Konparaketa bera prozesuan ikusi dezakegu hurrengo irudian:



**azterketa galdera eredu bat: Zein fasetan ematen da errekonbinazio homologoa?
Erantzuna: meiosian, I profasean, zehazki pakitenoan*

5. MEIOSIAREN SEGREGAZIO AKATSAK

5.1 Akats kromosomikoak

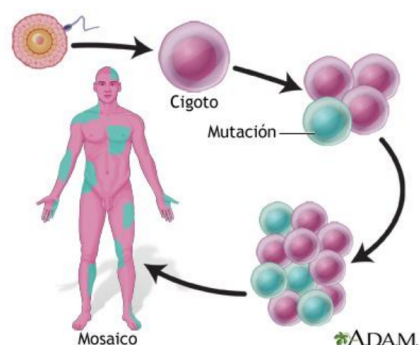
Bi motatako akats kromosomikoak ditugu: numerikoak eta estrukturalak.

- **Numerikoak:** Kromosoma baten falta edo gehiketa emango da. Ugarietak izango dira. Motak:
 - Triploidiak eta tetraploidiak: Informazio genetikoa guztiaren hiru (tri) edo lau (tetra) kromosoma izatea.
 - Aneuploidiak: kromosoma baten falta.
- **Estrukturala:** Kromosomaren zati bat falta edo kromosomak zati bat gehiago izango du. Motak:
 - Berrantolaketa desorekatua: delezioak (kromosoma zatiak falta), isokromosomak (kromosoma bereziak)
 - Berrantolaketa orekatua: translokazio erRobertsonianoa (kromosomen arteko informazio aldaketa), tartekapenak.

5.2 Mosaizismoa

Mosaizismoa indibiduo batean osagarri kromosomiko desberdinak daudenean ematen da. Animalia askotan oso ohikoa da. Emakumeak mosaikoak direla esaten da baita ere. Izan ere, bi X kromosoma dituzte genetikoki, baina funtzionalki bakarra, zoriz bat inaktibatuta egiten delako. Honen arrazoa informazio genetikoa bikoiztuta egotearen ezintasuna da (XX). Horregatik, jaiotzerakoan zoriz kromosoma bat inaktibatuta egiten da, baina inaktibazio hau ez da berdina izango zelula guztietan. Beraz, zelula batzuk X kromosoma bat aktibatuta izango dute, eta beste batzuk beste bat, mosaiko bat sortuz. Mosaiko honek, bestalde, eragina izango du gaixotasunetan, inaktibatzen den kromosoman akats bat badago, gaixotasuna ez da maila berean pairatuko.

Ernalkuntzan, mutazio edo eraldaketa bat sortzen bada, zelulak mitosiz zatitzen jarraituko du eraldaketa horrekin, horrela mosaikoak sortuz.



6. AKATS KROMOSOMIKOAK DETEKTATZEKO METODOLOGIA

6.1 Aholku genetikoak

Akats genetikoak daudenean (minbizian, besteak beste) herentzia mantentzen bada aholku genetikoa egoten da normalean. Ez da berdina izango *de novo* ematea gaixotasun genetiko bat edo familian heredagarria izatea.



6.2 Gaixotasun genetikoak

Familian heredagarriak diren gaixotasunak aztertzeko zenbait teknika erabiltzen dira, akats kromosomikoak aztertzen dituztenak:

- Kariotipoa eta kromosomen bandeo
- FISH

Haurdunaldian zehar, heredagarriak diren gaixotasunak hiru modutan aztertu daitezke fetua jaio aurretik:

1. Amniozentesia: Gero eta gutxiago erabiltzen den teknika. Oso inbasiboa da. Haurdunaldiaren 15-18. astean egin daiteke. Teknika honen bidez karenean ziringa bat sartzen da, likido amniotikoa eskuratzeko. Likido amniotiko horretan fetuaren zelulak eta DNA aurkituko dira, eta lagin baten bitartez analisi genetikoak egingo dira patologikoa den aztertzeko.

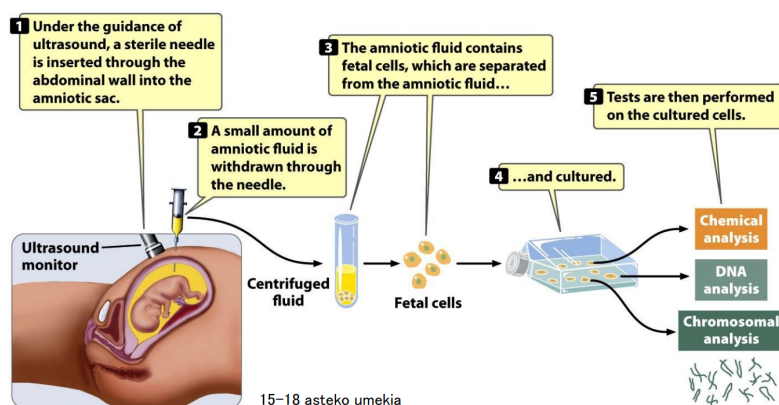
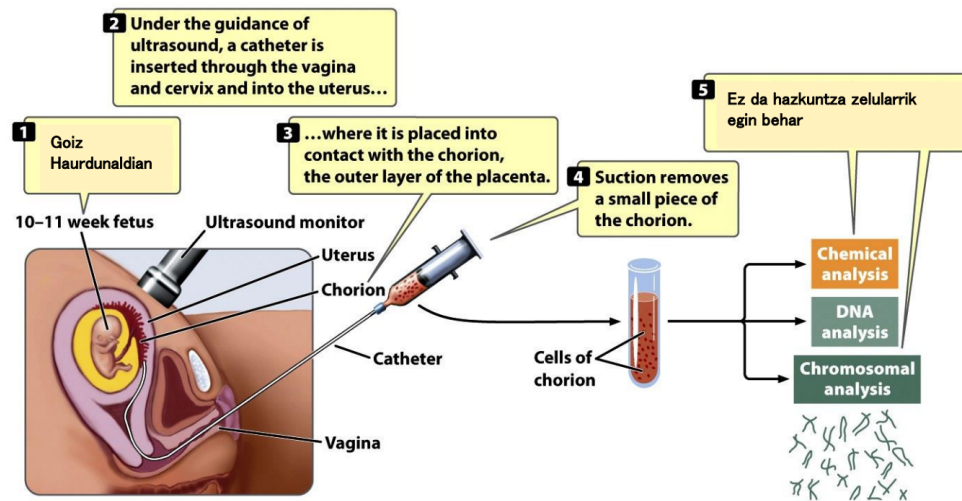
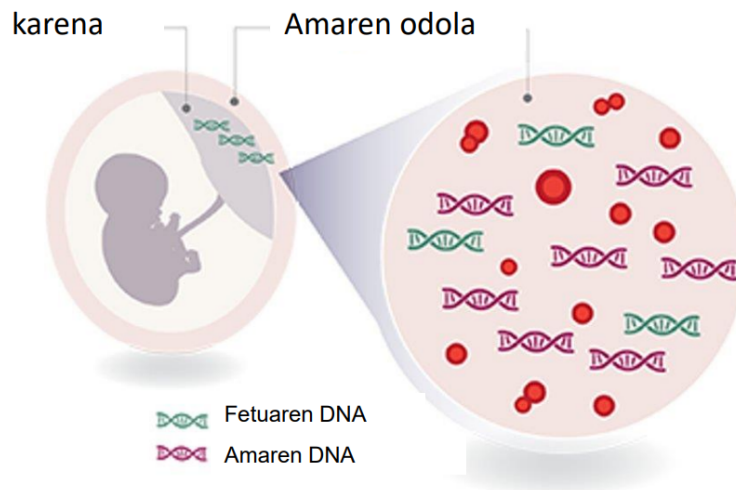


Figure 6-16
Genetics: A Conceptual Approach, Third Edition
© 2009 W.H. Freeman and Company

2. Bilo korionikoetatik laginen behaketa: 10. astean ematen da. Bilon korionikoen biopsia batzuen bitartez aztertzen da trisomiak, tetraploidiak, aneuploidiak, akats genetikoak... dauden.

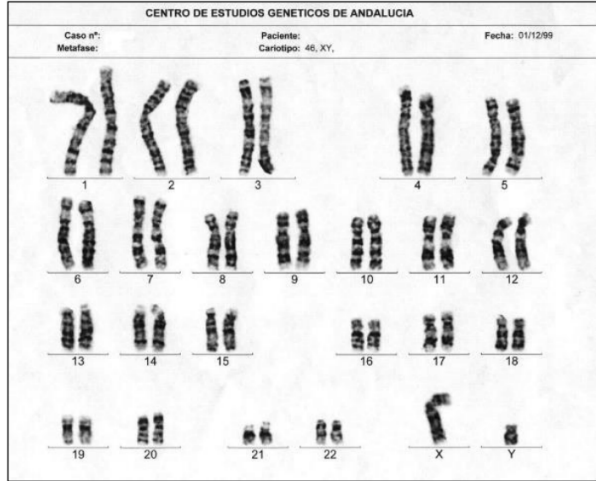
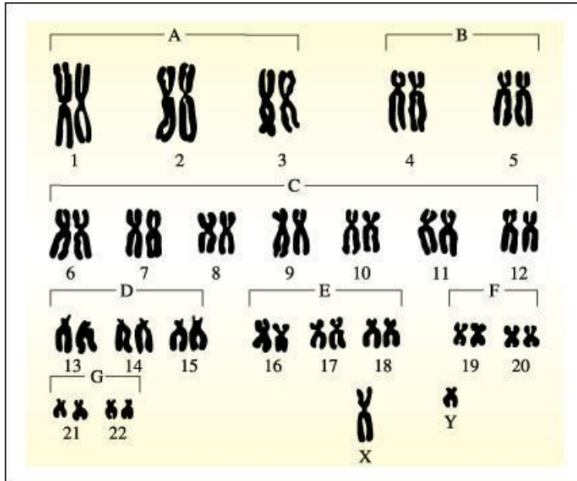


3. DNA fetalaren azterketa amaren odol laginean: 10. astetik aurrera eman daiteke eta ez da hain inbasiboa. Amaren odola erauzten da, bertan fetuaren DNA zirkulatzaila aurkitzen delako. Hau aztertuz akats kromosomikoak dauden jakin daiteke. Metodoa ez da 100% efetiboa izango, estadistika bat lortuko da.



6.3 Kariotipoa

Kromosomak haien zentromeroaren kokapenaren eta kromatiden arabera homologoekin parekatu egiten dira.



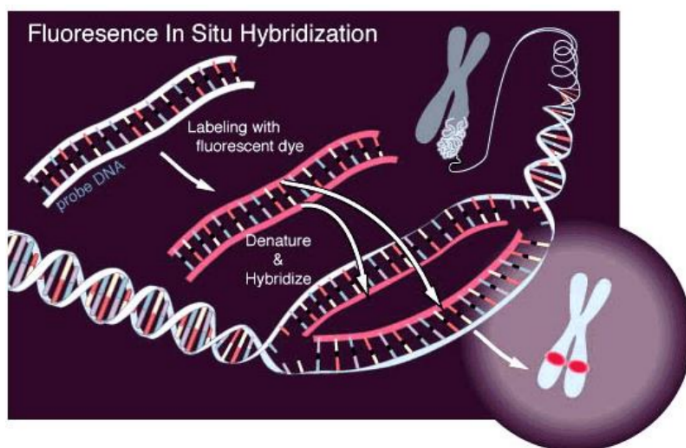
G bandedoak

Kariotipoari esker akats kromosomikoak dauden aztertu dezakegu. Honetarako, hala nola, G bandedoak ditugu. G bandedoak sortzeko kromosomak entzima batzuekin tratatzen dira, bandedoak sortuz. Hauek oso lagungarriak izango dira patroia bat izango dutelako. Hau dela eta, akats kromosomikoak identifikatzea (delezioak, besteak beste) errazagoa bihurtzen da.

6.4 FISH (Fluorescent in situ hybridization)

Teknika honetan, sonda berezi batzuen bitartez azterketak ematen dira. Kromosomaren sekuentzia espezifikoak jakinez (DNA sekuentzia), sonda fluoreszente batzuekin parekoa diseinatu da (fluoreszentearekin markatuta) eta kromosomaren parean jarri. Elkartu egiten badira, detektatu nahi duen kromosoma bertan egongo da, eta ez bada elkartzen, bestalde, ez da bertan egongo.

Metodologia:



- ① DNAren desnaturalizazioa → harizpi osagarrien banaketa.
- ② Sonda fluoreszentea gehitu
- ③ DNAren birnaturalizazioa Sonda → leku dianan
- ④ Fluoreszentiako mikroskopia

Teknika honek zertarako balioko digu:

- DNA sekuentzia baten presentzia/abszentiaren analisia
- Kromosoma edo kromosoma eremu baten organizazioaren analisia