EL NOI LA SANG DEL QUAL NO TÉ PARE

Autor:
Data de publicació: 15-02-2023

EL NOI LA SANG DEL QUAL NO TÉ PARE

Per Philip Cohen

EN EL més semblant a un naixement verge humà que la ciència moderna ha registrat mai, els genetistes britànics van descriure la setmana passada el notable cas d'un nen jove el cos del qual deriva en part d'un òvul no fecundat. El descobriment ha proporcionat una visió rara del control del desenvolupament humà i dels canvis evolutius que van fer que el sexe fos essencial per a la reproducció dels mamífers.

La partenogènesi –desenvolupament d'una cèl·lula sexual femenina no fecundada sense cap aportació masculina– és una forma de vida normal per a algunes plantes, insectes i fins i tot sargantanes. De vegades, un ou de mamífer no fecundat començarà a dividir-se, però aquest creixement normalment no arriba lluny. L'"embrió" autoactivat crearà os i nervi rudimentaris, però hi ha alguns teixits, com el múscul esquelètic, que no pot fer, impedint un desenvolupament posterior. En canvi, es converteix en un tipus de tumor benigne anomenat teratoma ovàric.

Per què els mamífers haurien d'haver evolucionat aquests blocs fins a la partenogènesi és molt debatut (vegeu "Per què els gens tenen gènere", New Scientist, 22 de maig de 1993), però els blocs signifiquen que el sexe és necessari per a la reproducció i el desenvolupament dels mamífers.

Ara David Bonthron i els seus col·legues de la Universitat d'Edimburg han demostrat que això només és cert en part. En l'edició d'aquest mes de Nature Genetics (vol 11, pàg 164), descriuen el cas d'un nen de tres anys que anomenen FD, que té dificultats d'aprenentatge lleus i trets facials asimètrics, però que d'una altra manera sembla sa.

Els genetistes es van adonar per primera vegada que la FD era inusual quan van mirar els seus glòbuls blancs. Com que FD és un nen, totes les seves cèl·lules haurien de tenir un cromosoma Y, que conté el gen de la "masculinitat". Però les seves cèl·lules contenen dues X, la signatura cromosòmica d'una femella.

Ocasionalment, les femelles cromosòmiques porten un cromosoma X que porta una part del cromosoma Y que inclou el gen de la masculinitat. Bonthron i els seus col·legues van suposar inicialment que la FD era un exemple d'aquesta síndrome. Però fins i tot quan van utilitzar tecnologia d'ADN extremadament sensible, no van poder detectar cap material del cromosoma Y als glòbuls blancs de FD.

La veritable sorpresa va arribar quan els investigadors van descobrir que la pell del noi és genèticament diferent de la seva sang, amb la pell que conté els cromosomes X i Y normals d'un mascle típic. Aquesta pista els va impulsar a mirar més de prop els cromosomes X de FD. En una femella normal, cada cèl·lula conté dues X diferents, una del pare i una de la mare.

Els investigadors van examinar seqüències d'ADN al llarg dels cromosomes X de la pell i la sang de FD, i van descobrir que els cromosomes X de totes les seves cèl·lules eren idèntics entre si i derivaven completament de la seva mare. De la mateixa manera, els dos membres de cadascun dels altres 22 parells de cromosomes de la seva sang eren idèntics i derivaven completament de la mare.

Què podria explicar aquesta inusual barreja de genètica en una sola persona? Els investigadors creuen que el desenvolupament de la FD va començar quan un òvul no fecundat es va autoactivar i va començar a dividir-se. A continuació, una cèl·lula espermàtica va fecundar una de les cèl·lules i la barreja de cèl·lules va començar a desenvolupar-se com un embrió normal. Aquesta fusió amb un espermatozoide s'ha d'haver produït molt aviat, perquè els òvuls autoactivats perden ràpidament la capacitat de ser fecundats. En algun moment, les cèl·lules no fecundades han d'haver duplicat el seu ADN, augmentant el seu nombre de cromosomes fins a 46. Quan les cèl·lules no fecundades van colpejar un bloc de desenvolupament, creuen els investigadors, les cèl·lules fecundades van compensar i omplir aquest teixit.

Els investigadors asseguren que el cas de FD demostra que, siguin quins siguin els bloquejos que hi ha per tenir èxit en la partenogènesi humana, és evident que les cèl·lules no fertilitzades no sempre estan desactivades. Per exemple, aquestes cèl·lules van ser capaces de crear un sistema sanguini aparentment normal per a la FD.

El cas de la FD també encaixa amb la recerca en ratolins, on els investigadors han estat capaços de crear animals parcialment partenogenètics mitjançant la fecundació in vitro. Azim Surani, genetista de la Universitat de Cambridge, diu que els seus experiments també han identificat la pell com un teixit en el qual les cèl·lules partenogenètiques solen quedar excloses, presumiblement perquè tenen problemes per desenvolupar-se. Diu que aquestes similituds suggereixen que les barreres al desenvolupament sense pare es van establir al principi de l'evolució dels mamífers.

Experiments amb ratolins també han demostrat que les cèl·lules partenogenètiques creixen més lentament que les cèl·lules normals i que les dues poden coexistir en el mateix teixit. La proporció de cèl·lules partenogenètiques en un determinat tipus de teixit també pot variar a tot el cos. Els investigadors creuen que això podria explicar per què la cara de FD és lleugerament asimètrica, amb característiques més petites a la part esquerra. Bonthron assenyala que una de cada pocs centenars de persones té una lleugera asimetria, i és possible que algunes d'aquestes persones també puguin ser parcialment partenogenètiques.

Tot i això, Bonthron creu que casos similars són increïblement rars. Molts tipus diferents de pertorbació en el desenvolupament primerenc poden causar asimetria corporal, i la notable genètica de FD depenia d'una combinació molt inusual de circumstàncies que es produïen en una finestra de temps molt curta. "No espero que en vegem mai un altre", diu Bonthron. (veure Diagrama)