

DIAGNÓSTICO

Una mutación genética ayuda a predecir la diabetes juvenil

ANGELA BOTO

Dos investigadores españoles, Manuel Serrano Ríos y María Teresa Martínez Larranz, ambos de la Universidad Complutense de Madrid, han contribuido al descubrimiento de una mutación genética que puede permitir identificar a los niños con riesgo de desarrollar diabetes tipo 1, también conocida como insulino dependiente o juvenil.

Se trata de una enfermedad compleja y, como tal, son numerosas las regiones de ADN, así como determinados factores ambientales, que contribuyen a su desarrollo. El SUMO-4, que así se denomina el gen alterado, no es el primero que se relaciona con esta patología, pero sí es la primera vez que se determina en qué forma una mutación contribuye a la aparición de la diabetes.

Los científicos españoles compartieron el trabajo de analizar el genoma de casi 1.000 familias diabéticas de distintos países (110 de ellas españolas) con colegas estadounidenses, italianos, franceses y chinos. Rastreando zonas del ADN anteriormente asociadas a la enfermedad encontraron la pista de una mutación espontánea en la estructura del SUMO-4 que se heredaba de padres a hijos. Comprobaron que la alteración se transmitía con mayor frecuencia a los familiares que habían desarrollado la patología.

La actividad normal del mencionado fragmento de genoma es controlar la acción de una molécula, NFkB, que a su vez está implicada en la regulación de la respuesta inmunológica. La mutación provoca una alteración en los mecanismos de defensa que conduce al ataque de los tejidos propios, en este caso a las células del páncreas encargadas de producir insulina. Este tipo de autoagresión es precisamente el que caracteriza a las enfermedades autoinmunes, familia a la que pertenecen tanto la diabetes como la artritis reumatoide, entre otras.

OTROS FACTORES.

Sin embargo, como ya se sabe, las alteraciones genéticas por sí solas no siempre justifican el desarrollo de una enfermedad. Según los autores del trabajo, publicado en la última edición de la revista 'Nature Genetics', la presencia de la mutación confiere una predisposición que desencadena la aparición de la patología cuando intervienen ciertos factores ambientales, como podría ser una infección o la dieta, que actúan a modo de detonantes, provocando el desequilibrio del sistema inmune que ya está escrito en los genes.

La diabetes tipo 1 aparece en la infancia o en la adolescencia y obliga a los enfermos a depender de la insulina, de ahí sus sobrenombres juvenil e insulino dependiente. Por el momento, no existen grandes opciones de tratamiento y el número de nuevos enfermos aumenta cada año en Europa entre un 3% y un 4%.

En España, se estima que entre 200.000 y 300.000 personas padecen la dolencia. Las investigaciones se dirigen a comprender mejor la patología y a encontrar métodos eficaces de prevención y de detección precoz. Los hallazgos del presente estudio pueden contribuir a identificar a los jóvenes con alto riesgo de desarrollar diabetes.

«El objetivo es construir un genoma de la diabetes tipo 1 porque el poder predictivo de un solo gen es pequeño», matiza, sin embargo, el profesor Serrano Ríos. Según el investigador, en el futuro se unirán todos los genes asociados a la patología para crear un 'retrato robot' genético de la predisposición a padecer la enfermedad.