

Una variante del gen PTPN1 predispone a la diabetes tipo 2

El gen PTPN1 se asocia a la diabetes tipo 2 y a la respuesta del organismo a la insulina, según un estudio de la Universidad Wake Forest que se publica en el número de noviembre de la revista *Diabetes* (<http://diabetes.diabetesjournals.org>)

El gen de la proteína tirosina fosfatasa N1, PTPN1 en su acrónimo inglés, está implicado en la acción de la insulina y, según ha visto un equipo de la Universidad Wake Forest, en Wiston-Salem (Carolina del Norte), se relaciona con la diabetes tipo 2 y la respuesta del organismo a la insulina.

El PTPN1 se localiza en el cromosoma 20, "uno de los sitios apuntados como posible base de los genes de la diabetes", ha apuntado Donald Bowden, coordinador del estudio que se publica en noviembre en *Diabetes*.

La proteína de este gen reprime la respuesta a la insulina. Por tanto, "cuando está sobreexpresada, la respuesta se relaja y el nivel de glucosa en sangre se incrementa hasta el punto de originar una diabetes", ha comentado Bowden, que es profesor de Bioquímica y Endocrinología en Wake Forest.

Han empleado la última tecnología genética para rastrear la región completa del cromosoma 20 y caracterizar centenares de marcadores entre los que se encontraban múltiples variantes del PTPN1. "Una de sus formas más comunes está asociada a la diabetes, mientras que otra, igualmente habitual, proporciona protección", han apuntado.

Prevalencia por razas

La variante patológica del gen PTPN1 está presente en el 35 por ciento de la población caucásica y la forma protectora en alrededor del 45 por ciento. Otras variantes estudiadas son aparentemente neutras y no modifican el riesgo de diabetes.

Entre hispanos, los investigadores encontraron un patrón similar de respuesta a la insulina según la variante del PTPN1 que incorporaban. Sin embargo, en afroamericanos el efecto del gen no es el mismo, por lo que ahora el equipo busca "otros genes responsables de la diabetes en este grupo racial".

Bowden reconoce que la diabetes es una patología multigénica y que, como tal, "hay muchos otros genes que contribuyen a su desarrollo". Eso sí, "es evidente que el PTPN1 es uno de ellos", confirma.

(Diabetes 2004; 53: 3.007-3.012).

Obesidad en niños y genes

La obesidad mórbida infantil puede estar provocada por la pérdida parcial de un receptor del factor de crecimiento, según un estudio que se publicará en noviembre en [Nature Neuroscience](#). El equipo de Stephen O'Tahilly, del Hospital Addenbrooke en Cambridge (Reino Unido), ha visto que niños muy obesos tenían alterada una de las dos copias del gen para el receptor TrkB, lo que lo inactivaba. El TrkB está presente en la superficie de las células nerviosas donde se une al factor de crecimiento del sistema nervioso BDNF para transmitir señales al interior celular. Hace años se detectó que la ausencia del Trkb o BDNF causa obesidad mórbida en ratas.

(Nature Neuroscience 2004; DOI: 10.1038/nn1336).