

Se hace público el análisis genómico de genes asociados con la diabetes tipo 2 y otros trastornos metabólicos

Una base de datos general para desentrañar las bases genéticas de la diabetes tipo 2, que afecta a más de 170 millones de personas en todo el mundo

Redacción, Madrid (22-2-2007).- Novartis, el Broad Institute (EE.UU.) y la Universidad de Lund (Suecia) han anunciado la terminación de un mapa genómico de diferencias genéticas en seres humanos y su relación con la diabetes tipo 2 y otros trastornos metabólicos. Los científicos de todo el mundo pueden consultar gratuitamente todos los resultados del análisis en Internet en la dirección <http://www.broad.mit.edu/diabetes>

El trabajo es el resultado de una colaboración pública-privada pionera conocida como Diabetes Genetics Initiative (DGI) creada en 2004, cuyo objetivo es descifrar las causas genéticas de la diabetes tipo 2. La colaboración reúne a expertos en diabetes y enfermedades metabólicas, genética humana, genómica, análisis estadístico y desarrollo de fármacos.

"Estos descubrimientos son sólo un primer paso. Trasladar esta identificación de genes relacionados con la diabetes a la invención de nuevos medicamentos requerirá un esfuerzo mundial. Esperamos que muchos se presten rápidamente a hacerlo," dijo Mark Fishman, presidente de los Institutos Novartis de Investigación Biomédica. "También esperamos que otros adopten este modo nuevo y eficaz de ampliar la colaboración entre científicos y médicos, de la industria y de organismos académicos, y dedicar el trabajo a nuestros pacientes poniendo los datos a disposición de todos de forma rápida y gratuita."

La diabetes tipo 2 y los factores de riesgo cardiovascular relacionados, como la obesidad, la hipertensión arterial y la elevación del colesterol, son algunos de los problemas de salud pública más habituales e importantes en los países industrializados. Su incidencia sigue aumentando a pesar de los progresos en biomedicina, lo que destaca la necesidad de nuevos conocimientos sobre las causas básicas de los trastornos y de nuevas estrategias para la prevención y el tratamiento. Aunque la diabetes tipo 2 tiene una clara manifestación familiar, lo que sugiere la importancia de factores hereditarios, sus orígenes genéticos son todavía poco conocidos.

En octubre de 2004, la DGI anunció un plan de tres años para estudiar una pequeña fracción de todos los genes humanos y determinar su posible intervención en la diabetes tipo 2. Basándose en los progresos recientes en el conocimiento de la variación genética humana, las tecnologías genómicas de alto rendimiento y los métodos informáticos de análisis de datos, la asociación da a conocer ahora los resultados del escrutinio sistemático de cada uno de los genes del genoma (unos 20.000 genes en total). Los datos incluyen información clínica detallada de más de 3.000 pacientes de Suecia y Finlandia con diabetes tipo 2, y el análisis de 500.000 diferencias genéticas codificadas en el ADN de los pacientes.

"El Proyecto Genoma Humano, la base de datos HapMap y nuevas técnicas genómicas han permitido por primera vez cribar el genoma para determinar las variaciones del ADN que contribuyen a enfermedades comunes," dijo David Altshuler, director del programa de genética médica y de población del Broad Institute, profesor titular del Massachusetts General Hospital y de la Harvard Medical School e investigador principal del estudio. "Puesto que en la diabetes y en los factores de riesgo cardiovascular intervienen muchos genes, así como causas medioambientales y conductuales, se necesitan estas nuevas y poderosas herramientas para determinar el efecto de cada uno de los factores de riesgo genético."

Al ser una enfermedad "compleja", la diabetes tipo 2 está influida por diversos factores genéticos que, aunque por separado tienen poco efecto, cuando se combinan pueden aumentar significativamente el riesgo de enfermar de una persona. Los primeros análisis de los datos generados por la DGI reflejan esta complejidad. Debido a la naturaleza sutil de las variaciones genéticas y a la importancia de la validación y replicación científica subsiguiente, todavía no se han hecho públicas las conclusiones de la asociación, que están pendientes de la revisión por expertos y de su publicación. No obstante, el ofrecimiento público de los resultados permitirá que los científicos de centros académicos y de laboratorios industriales de todo el mundo accedan sin demora a los datos para poder establecer y comprobar sus propias hipótesis sobre los genes que contribuyen a la diabetes tipo 2.

"Durante los últimos diez años, se ha producido un aumento espectacular del número de personas que padecen diabetes tipo 2, y se necesitan nuevos tratamientos," dijo el investigador principal Leif Groop, profesor del departamento de endocrinología de la Universidad de Lund. "Los factores genéticos que contribuyen a la enfermedad pueden proporcionar nuevas claves que, a largo plazo, podrían dar lugar a nuevos métodos de diagnóstico, de prevención y de tratamiento."