

COLABORACIÓN INTERNACIONAL

Varias mutaciones genéticas predisponen a la diabetes tipo 2

- **Hasta ahora se pensaba que la forma 2 de diabetes estaba condicionada por el ambiente**
- **Los resultados son fruto del Proyecto Genoma y del análisis de las variaciones genéticas**
- **Estos datos servirán para conocer mejor la enfermedad e investigar nuevas terapias**

ÁNGELES LÓPEZ (elmundo.es)

MADRID.- Las revistas 'Science' y 'Nature Genetics' publican hoy cuatro estudios que muestran la relación entre genética y diabetes. Los científicos han identificado siete nuevos genes relacionados con la forma más frecuente de diabetes, el tipo 2.

"Este logro representa el mayor hito en nuestra lucha contra la diabetes. Acelerará los esfuerzos por comprender los factores genéticos de riesgo para esta enfermedad, al igual que para explorar cómo interactúan estos factores entre sí y con los estilos de vida", explica Elias A Zerhouni, director de los Institutos Nacionales de Salud de EEUU. "Esta investigación está abriendo la puerta a la era de la medicina personalizada", señala.

Se estima que en todo el mundo **la diabetes tipo 2 afecta a más de 170 millones de personas**. Esta enfermedad se relacionaba con factores ambientales como una dieta insana, el sedentarismo... En la década de los 60, James V. Neel, uno de los pioneros en el estudio de la genética humana, planteó la relación entre los genes y algunas enfermedades modernas como la diabetes, la hipertensión o la obesidad. Hasta hace poco, esta hipótesis no ha empezado a ser demostrada. Se sabe que los individuos cuyos familiares presentan este trastorno, tienen un riesgo hasta 3,5 veces mayor de desarrollar diabetes en el futuro.

Hace unas semanas, investigadores británicos mostraban la relación entre una **mutación genética y la obesidad**, que se suele relacionar con la diabetes. Ahora el mismo equipo de la Universidad de Oxford ha identificado tres regiones del genoma involucradas con la aparición de este trastorno: los genes CDKAL1, CDKN2A/CDKN2B y IGF2BP2. Así, han localizado al menos cuatro nuevas variantes genéticas asociadas con un mayor riesgo de diabetes tipo 2 y han confirmado la existencia de otras seis.

Colaboración internacional

Otros dos grupos científicos, de la Universidad de Michigan y de la Iniciativa de la Genética de la Diabetes del Instituto Broad de Harvard (EEUU), han publicado también sendos sus estudios en los que han identificado el resto de genes relacionados con este trastorno.

Esta enfermedad se caracteriza por una **resistencia a la insulina y un deterioro de la función de las células beta del páncreas**. El resultado es que la persona afectada presenta cifras elevadas de glucosa en sangre que, de no corregirse con unos hábitos sanos y, en algunos casos, con medicación, puede acarrearle graves problemas de salud.

En los trabajos publicados en la versión 'on line' de 'Science' han participado también el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de EEUU, el Wellcome Trust Case Control Consortium y el Instituto Novartis de Investigación Biomédica. En estos estudios han comprobado la relación entre la diabetes tipo 2 y **tres genes anteriormente descritos en otras investigaciones, y con otros siete nuevos.**

Cada grupo realizó su trabajo con una muestra inicial de unos miles de personas, pero posteriormente compartieron y compararon sus datos, lo que ha permitido **analizar el genoma de unas 32.000 personas** procedentes de Finlandia, Polonia, Suecia, Reino Unido y Estados Unidos. Alrededor de la mitad de los participantes tenía diabetes tipo 2 y la otra mitad presentaba cifras normales de glucosa.

Análisis del genoma humano

El papel exacto de los genes que han sido implicados por estos estudios todavía es incierto. Sin embargo, dos de ellos **parecen estar involucrados en el desarrollo, función y regeneración de las células beta productoras de insulina**, que se encuentran en el páncreas. "Es importante recordar que la diabetes tipo 2 es un trastorno genético y no se relaciona sólo con factores del estilo de vida", señala Iain Frame, investigador de Diabetes UK.

"Este es un formidable reto para identificar los complejos factores genéticos involucrados en las enfermedades comunes, como la diabetes tipo 2. Ahora, gracias a **las herramientas y tecnologías generadas por la secuenciación del genoma humano** y el posterior mapa de las variaciones genéticas humanas más frecuentes, finalmente estamos haciendo progresos significativos", explica Francis Collins, del Instituto para la Investigación del Genoma Humano.

Por su parte, Griffin P. Rodgers, director del Instituto Nacional de Diabetes y Enfermedades Digestivas y Renales de EEUU, declara que "estos resultados genéticos son excitantes noticias para la investigación en diabetes. A pesar de que queda mucho trabajo por hacer, las variantes genéticas identificadas pueden señalarnos la dirección para nuevas dianas terapéuticas de valor para la prevención y tratamiento de la diabetes tipo 2".

Algunos recelos

Sin embargo, no todo son piropos entre estos investigadores. Como recoge hoy el diario 'The New York Times', el doctor Kari Stefansson, el jefe ejecutivo de DeCode Genetic, una compañía de Islandia que ha generado un gran trabajo en el campo de la genética en los últimos cinco años y responsable del estudio que publica también hoy 'Nature Genetic', afirma que los genes descubiertos por el consorcio público (los responsables de los otros tres estudios) sólo contribuyen a una pequeña elevación del riesgo de diabetes.

El estudio de DeCode Genetic ha comprobado que una variante en el gen CDKAL1 aumenta el riesgo de desarrollar diabetes. Las personas con una doble copia de una mutación en este gen tienen una respuesta a la insulina un 20% menor que aquellas que no tienen ninguna copia o sólo una de esta mutación. Y es que una proteína producida por este gen tiene un papel en la pérdida funcional de las células beta pancreáticas.

No sólo Stefansson ha lanzado críticas. Mark McCarthy, responsable del estudio de la Universidad de Oxford, explica que si hasta ahora no habían obtenido resultados con el análisis del código genético era porque no contaban con la tecnología adecuada, con la ayuda de las nuevas herramientas han conseguido identificar genes que no han sido encontrados por DeCode. "El estudio de Decode sólo ha localizado un nuevo gen, y nosotros hemos encontrado tres", ha señalado.