

**ENDOCRINOLOGÍA** HAN ENCONTRADO VARIANTES GENÉTICAS DEL GEN RECEPTOR 'SUCNR1'

# Identifican biomarcadores de diabetes y fallo renal

→ Un estudio del Instituto de Investigación Genómica Traslacional de Arizona, presentado en la ADA 2010, ha mostrado una fuerte evidencia

de la asociación entre enfermedad renal en estadio final y el marcador rs13315275. Otro trabajo ahonda en la acción del gen *PVT1*.

## Redacción

Un equipo del Instituto de Investigación Genómica Traslacional (TGen), ubicado en Phoenix, Arizona (Estados Unidos), ha presentado dos estudios en la LXX Sesión Científica de la Asociación Americana de Diabetes (ADA 2010), que se ha celebrado en Orlando (Florida).

El primero de estos trabajos se centra en el descubrimiento de un biomarcador genético con una asociación significativa con el fallo renal. Este estudio, coordinado por Johanna DiStefano, directora de la División de Diabetes y Enfermedades Cardiovasculares y Metabólicas del TGen, ha mostrado una fuerte evidencia de la asociación entre enfermedad renal en estadio final y el marcador rs13315275. También ha hallado la evidencia de algunas asociaciones menos consistentes entre esta patología y otros cuatro marcadores.

## Succinato

Estos cinco biomarcadores son variantes genéticas del gen *Sucnr1*, localizado en la región cromosómica del genoma humano identificada

como 3q24-q27. En estudios previos esta región había sido relacionada con la nefropatía diabética.

*Sucnr1* es un gen receptor que actúa sobre el succinato en los riñones para mediar el sistema renina-angiotensina (RAS, según sus siglas inglesas), un mecanismo hormonal que ayuda a controlar la presión sanguínea y el equilibrio de fluidos. La hipertensión puede dañar el corazón, los riñones y la exacerbación de los efectos perjudiciales de la diabetes.

## El gen 'PVT1'

El otro estudio que ha sido expuesto mediante una presentación oral en la ADA 2010 se ha centrado en las



Johanna DiStefano.

formas por las que el gen *PVT1* impacta en el desarrollo de la enfermedad renal diabética. Estudios previos habían mostrado una asociación entre el *PVT1* y el fallo

renal en pacientes con diabetes tipo 1 y tipo 2. En esta investigación, los científicos de Arizona han encontrado que el gen *PVT1* estaba expresado en las células mesangiales, que están especializadas alrededor de los vasos sanguíneos en los riñones, cinco veces más en condiciones de hiperglucemia, en comparación con los niveles normales de la glucosa.

Lucrecia Álvarez, que tiene una beca postdoctoral en TGen y primera autora de este segundo trabajo, ha afirmado que "nuestros hallazgos muestran que el estudio adicional del papel de *PVT1* en nefropatía diabética está bien justificado".

## LAS TASAS DE MUERTE EN DM1 HAN DECRECIDO

Los avances en el tratamiento y cuidados han reducido las tasas de muerte global de diabetes tipo 1 en mujeres afro-americanas con alto riesgo de mortalidad, según un estudio que se ha presentado en la LXX Sesión Científica de la Asociación Americana de Diabetes, en Orlando.

El trabajo, que ha sido coordinado por Aaron M. Secrest, de la Universidad de Pittsburgh, en Pensilvania, está basado en el Registro de Diabetes Tipo 1 del

Condado de Allegheny, que incluye cerca de 1.100 personas diagnosticadas entre 1965 y 1979 en ese condado de Pensilvania.

Los autores de la investigación han hallado que las mujeres con diabetes tipo 1 tenían trece veces más posibilidades de morir que las mujeres de la población general, en comparación con aquellos hombres cuya tasa de muerte era cinco veces mayor que la de los hombres sanos.