

Identifican la causa de la hipoglucemia grave

Foto: EUROPA PRESS

MADRID, 7 Oct. (EUROPA PRESS) -



Científicos de la Universidad de Cambridge, en Reino Unido, han identificado la causa de una rara y potencialmente mortal forma de hipoglucemia. Sus conclusiones, que podrían conducir al desarrollo nuevos tratamientos farmacéuticos para tratar la enfermedad, han sido publicados en el último número de la revista 'Science'.

La hipoglucemia, que se caracteriza por un alto nivel de insulina que se traduce en muy poco azúcar en la sangre, es bastante común, afectando a menudo a pacientes diabéticos o personas con trastornos que causan una producción excesiva de insulina. Los síntomas pueden incluir convulsiones y pérdida del conocimiento.

Sin embargo, en un estimado de 1 por cada 100.000 nacimientos, un defecto genético causa una enfermedad grave y potencialmente mortal en forma de hipoglucemia sin insulina detectable en la sangre. Para esta rara enfermedad, el tratamiento principal consiste en la implantación de una sonda de alimentación quirúrgica a través de la parte delantera del estómago para permitir la alimentación durante el sueño; esto evita que la glucosa en sangre de los pacientes se vuelva peligrosamente baja durante la noche, cuando la vigilancia es difícil y cuando los síntomas suelen pasar desapercibidos.

Según el doctor Robert Semple, del Instituto de Ciencia Metabólica de la Universidad de Cambridge, "el miedo a que bajen los niveles de azúcar en la sangre ha dominado la vida de estos pacientes y sus familias y la falta de una causa obvia añade más ansiedad. Ofrecer a las familias una explicación para una enfermedad rara suele ser de gran valor para ellos, y en este caso, además, es particularmente emocionante que nuestros resultados también abran la puerta al desarrollo de un tratamiento nuevo y específico en el futuro".

Para la investigación, científicos de la Universidad de Cambridge, en colaboración con especialistas clínicos de Cambridge, Londres y París, estudiaron a tres niños que sufrían de esta forma inusual de hipoglucemia. Al examinar el código genético de los niños, fueron capaces de identificar la alteración genética poco común responsable del trastorno. En los tres niños, pero en ninguno de sus padres, fue identificado un solo cambio en el gen AKT2.

El AKT2 juega un papel fundamental en la transmisión de la señal de la insulina a los tejidos del cuerpo. El cambio identificado en AKT2 ocasiona que esta señal se encuentre constantemente activa, incluso durante el ayuno, cuando su ausencia es esencial para la producción de glucosa hepática. Los resultados del estudio no sólo ofrecen una explicación a las familias sobre esta enfermedad metabólica severa, sino que también proponen el desarrollo de nuevos medicamentos.

La perspectiva de un nuevo tratamiento farmacéutico para esta enfermedad rara ha aumentado dramáticamente debido al hecho de que la molécula AKT2 está estrechamente relacionado con una molécula que normalmente se activa en el cáncer (AKT1). Como resultado, los científicos especulan que los fármacos actualmente en desarrollo (algunos en fase de ensayo clínico avanzado) que bloquean directamente la activación de la molécula de AKT1, también serán capaces de bloquear el AKT2.

Según la doctora Inés Barroso, codirectora del Centro de Genética Humana del Instituto Sanger, "más allá de la excitante posibilidad de ofrecer tratamiento para enfermedades de este tipo, este estudio es un ejemplo excelente de cómo los avances recientes en métodos genéticos van a transformar el diagnóstico médico y los tratamientos".