

GENÉTICA LOS ESTUDIOS PANGÉNOMICOS HAN DETERMINADO EL HHEX, EL SOX4 Y EL IRX3

Nuevas regiones genéticas se asocian a diabetes 2 y obesidad

→ Aunque los estudios aún se encuentran en fases muy precoces, los análisis genéticos servirán para ayudar a pronosticar las enfermeda-

des, según Eva Alonso, una de las autoras del estudio que se publica hoy en *PNAS* sobre los genes asociados a diabetes 2 y obesidad.

■ Clara Simón Vázquez

Un estudio que se publica hoy en *Proceedings of the National Academy of Sciences*, en el que han colaborado Miguel Manzanare y Eva Alonso, de la Fundación Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares, de Madrid, ha localizado unas regiones genéticas que se asocian al riesgo de diabetes 2 y a obesidad.

Alonso ha explicado a DIARIO MÉDICO que el primer paso consistió en revisar estudios previos ya publicados de asociación pangénómica, "que consiste en un estudio minucioso de una región determinada del genoma en el que se asocia estadísticamente una o varias variaciones genómicas con un aumento de riesgo de padecer determinadas enfermedades humanas, en

Se ha efectuado un estudio de similitud de secuencia en el que se compara la región procedente de humano con las diferentes especies animales

este caso diabetes tipo 2 y obesidad".

En colaboración con grupos de Noruega, Italia y Escozia, y del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo, centro mixto del Consejo Superior de Investigaciones Científicas y la Universidad Pablo Olavide, en Sevilla, se ha efectuado un estudio de similitud de secuencia en el que se compara la región procedente de humano con las diferentes especies animales, en concreto pez ce-

bra, rana, pollo y ratón. "Si la secuencia está conservada en la evolución, puede significar que también conserve una función y actúe como regulador transcripcional. En este punto se comienza el estudio con diferentes modelos animales".

En el citado estudio se ha demostrado que estas regiones tienen cierta actividad reguladora, por lo que en el desarrollo del páncreas tendrían la función de controlar positivamente a los genes que tiene a su alrededor y que están implicados directamente en el desarrollo del páncreas.

Las variaciones en estas regiones reguladoras podrían alterar el mecanismo de activación de los genes necesarios para el normal desarrollo del páncreas. Aunque al principio estas

No existen muchas diferencias entre los mecanismos génicos que actúan de la misma forma en especies diferentes aunque las separen años

variaciones sean asintomáticas, con el paso del tiempo podrían dar un lugar a una disfunción pancreática que desembocaría en un fenotipo como el de la diabetes tipo 2 o el de la obesidad.

Alonso ha recordado que "no existen muchas diferencias entre los mecanismos génicos que actúan de la misma forma en muchas especies diferentes aunque las separen millones de años en la evolución. Tanto en pez como en ratón, la actividad



Eva Alonso trabaja con Miguel Manzanare en el CNIC.

de estos fragmentos se encuentra en la misma región endocrina del páncreas".

En principio, un estudio genético podría ayudar a pronosticar la enfermedad antes de padecerla. Esto implicaría la prevención para el potencial paciente y, por tanto, un posible ahorro en el gasto público médico. De todas formas, estos estudios

están muy al principio y todavía no se conocen todos los mecanismos implicados en la regulación de un gen. Aún es necesario realizar numerosos estudios que ayuden a descifrar los procesos reguladores del desarrollo y la aparición de la enfermedad.

■ (*PNAS*; DOI: 10.1073/pnas.0911591107).