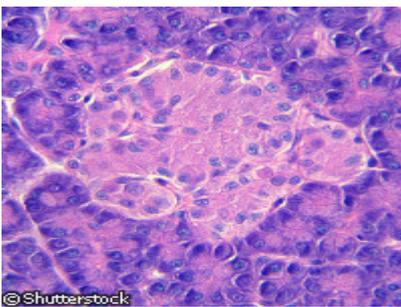


Contenido archivado el 2023-03-07

Un grupo de científicos coloca la última pieza del rompecabezas de la diabetes

Más de 170 millones de diabéticos de todo el mundo pronto podrían respirar aliviados gracias a un equipo internacional de científicos que ha descubierto el detonante de esta enfermedad debilitante. Los hallazgos de este estudio publicado en la revista Nature indican que el gen...



Más de 170 millones de diabéticos de todo el mundo pronto podrían respirar aliviados gracias a un equipo internacional de científicos que ha descubierto el detonante de esta enfermedad debilitante. Los hallazgos de este estudio publicado en la revista Nature indican que el gen RFX6, que no había sido estudiado, es el responsable de la diabetes

congénita.

La diabetes se produce cuando el páncreas es incapaz de generar cantidades suficientes de insulina debido a que los islotes de Langerhans (grupos de células pancreáticas especializadas) están dañados y no pueden producir y secretar las hormonas que ayudan al organismo a metabolizar y absorber los alimentos. De entre los cinco tipos de células que componen estos islotes, las células beta son las encargadas de producir la insulina.

Los autores del estudio sobre este problema, procedentes de Bélgica, Canadá y Estados Unidos, identificaron una disfunción en las células beta de los islotes de Langerhans del páncreas que conlleva la aparición de la diabetes. Los investigadores de la Universidad Libre de Bruselas (ULB, Bélgica) trabajaron con científicos de la Universidad McGill (Canadá) para establecer la causa de la diabetes en los humanos. Otro grupo de científicos de la Universidad de California en San Francisco (UCSF) determinó la función biológica del gen RFX6 en ratones.

Los investigadores belgas indicaron en un comunicado que el objetivo de la

medicina genómica es la prevención y el tratamiento individualizados para cada paciente. A pesar de que la comunidad médica ha empleado con éxito este planteamiento para tratar el cáncer de pecho o el de intestino entre otros, su aplicación a otras enfermedades se ve limitada por el desconocimiento de los mecanismos moleculares subyacentes.

Los expertos afirman que para comprenderlos es preciso estudiar enfermedades raras provocadas por la ausencia de un gen específico del genoma. En palabras de los científicos de la ULB, «se cree que para cada uno de los 30.000 genes que conforman nuestro genoma, existe al menos una persona en el mundo con un defecto hereditario».

El Servicio de genética médica del Hospital Erasme-ULB ha desarrollado técnicas clínicas que facilitan el diagnóstico de enfermedades, incluso de casos extremadamente raros no documentados previamente.

La Dra. Julie Désir, del Servicio de genética médica, y el Dr. Serge Vanden Eijnden, del Departamento de neonatología del Hospital Erasme-ULB, detectaron una serie de anomalías congénitas en un recién nacido gravemente enfermo entre las que destacaban la diabetes y ciertas deficiencias en el sistema digestivo características del síndrome de Martínez-Frías. Los padres del bebé están emparentados (primos carnales) y gozan de buena salud. No obstante, los investigadores constataron la existencia de antecedentes de diabetes en familiares directos, como sus padres y los hermanos y tíos de éstos.

Según sus declaraciones, «es probable que el gen responsable, que es desconocido, tuviese un papel decisivo en el desarrollo de los islotes de Langerhans y en la producción de insulina y provocase al bebé el síndrome de Martínez-Frías con todas sus características».

El equipo de investigación canadiense, dirigido por el Dr. Constantin Polychronakos, del Laboratorio McGill de Endocrinología Genética del Hospital Infantil dependiente del Instituto de Investigación del Centro Hospitalario de la Universidad McGill (RI MUHC), utilizó tecnologías avanzadas como la secuenciación paralela de alto rendimiento para investigar el gen RFX6.

«Este descubrimiento nos acerca un poco más a una posible cura para la diabetes», explicó el Dr. Polychronakos. «El hecho de saber que el gen RFX6 es fundamental para la producción de insulina es el primer paso para encontrar una terapia génica o genoterapia consistente en la creación de nuevos islotes a partir de células de otros puntos del páncreas.»

En este estudio también colaboraron científicos de Francia, Italia y Reino Unido.

Países

Bélgica, Canadá, Francia, Italia, Reino Unido, Estados Unidos

Artículos conexos



Científicos aclaran la actividad de la insulina

8 Febrero 2010

NOTICIAS



Nuevos marcadores genéticos para rasgos de la diabetes

18 Enero 2010

NOTICIAS

Última actualización: 12 Febrero 2010

Permalink: <https://cordis.europa.eu/article/id/31760-scientists-uncover-missing-piece-in-diabetes-puzzle/es>

European Union, 2025