

INVESTIGACIÓN Y CIENCIA

Diabetes y su posible diagnóstico molecular

Dra. C. Silvia del Carmen Delgado Sandoval*, PLN. María Beatriz Álvarez Ávila**

Palabras clave:

Diabetes, diagnóstico molecular, prevención.



Fuente: <http://revertirladiabetes.org/wp-content/uploads/2014/05/la-diabetes-se-cura.jpg>

* Profesora Investigadora de la Licenciatura en Nutrición del Departamento de Enfermería y Obstetricia, División de Ciencias de la Salud e Ingenierías, Campus Celaya-Salvatierra, Universidad de Guanajuato.

** Pasante de Licenciatura en Nutrición. División de Ciencias de la Salud e Ingenierías, Universidad de Guanajuato.

Licenciatura en Nutrición Departamento de Enfermería y Obstetricia, División de Ciencias de la Salud e Ingenierías, Campus Celaya-Salvatierra, Universidad de Guanajuato. Mutualismo No. 303, Col. Residencial Celaya, Celaya, Gto. C. P. 38060. Correo electrónico: sdelgado@ugto.mx

Diabetes y su clasificación

La diabetes es una enfermedad crónica que aparece cuando el páncreas no produce suficiente insulina o las células no la utilizan de manera eficaz de acuerdo a la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2014). Se caracteriza por cifras altas de glucosa en sangre (hiperglucemia), que de no controlarse produce complicaciones como úlceras en los pies que deriven en amputaciones, retinopatía y ceguera, derrame cerebral, insuficiencia renal y otras potencialmente letales como infartos al corazón; se encuentra entre las primeras diez causas de discapacidad en el mundo. Se estima que en el mundo hay 366 millones de personas que padecen de diabetes, cifra que podría aumentar hasta 552 millones para el 2030.

Se trata de una condición multifactorial que considera factores ambientales y genéticos. La diabetes tipo 1 se debe a una deficiencia en la secreción de la insulina, constituye aproximadamente el 5% al 10% de los casos; la diabetes tipo 2, 90 al 95% de los casos, se caracteriza por una combinación de resistencia a la acción de la insulina y una inadecuada respuesta secretora, en donde el grado de hiperglucemia puede causar cambios patológicos y funcionales que pueden no dar signos clínicos por largo tiempo hasta que la diabetes es detectada mediante Pruebas de Glucosa en Ayuno (PGA), mediante Prueba de Tolerancia a la Glucosa Oral (PTGO) o por una prueba de hemoglobina glucosilada (HbA1c). En la mayoría de los casos que ocasiona resistencia a la insulina.

La diabetes gestacional se inicia durante el embarazo, y se llega a resolver con el parto, pero existe el riesgo de desarrollar diabetes tipo 2 en un plazo de 5 a 10 años posteriores.

Marcadores moleculares

Un marcador molecular es una biomolécula que se puede relacionar con un rasgo genético; pueden ser proteínas o un segmento de ADN (ácido desoxirribonucleico), estos últimos no se alteran con el medio ambiente, siendo muy estables y específicos. Los marcadores pueden presentar variaciones entre los individuos a los que se les nombra polimorfismos, y a partir de ellos se puede establecer lo que se conoce como una huella genética.

Los marcadores moleculares se pueden emplear para identificar individuos, cuantificar la variabilidad genética en una población, identificar la resistencia a enfermedades (o a antibióticos como es el caso de algunas bacterias) o bien la susceptibilidad a enfermedades como es el caso que nos ocupa.

Se puede realizar un diagnóstico molecular empleando el ADN del paciente, mediante una Prueba de PCR (del inglés Polymerase Chain Reaction: Reacción en Cadena de Polimerasa) el gen que se considere como marcador molecular.

Genes candidatos

Las personas portadoras de ciertos polimorfismos son más susceptibles de desarrollar diabetes, por lo que su detección mediante herramientas moleculares como la PCR permitiría la detección oportuna de la enfermedad y evitar las complicaciones. Diversos estudios han encontrado casi 40 genes de susceptibilidad, pero pocos han sido evaluados en población mexicana entre los que se encuentran los que han asociado cierta susceptibilidad a desarrollar diabetes tipo 2 con los polimorfismos 19, 43 y 63 del gen de la

Calpaina 10 (una proteasa asociada al metabolismo de la glucosa), estudios realizados en población mexico-americana, dos muestras de población europea, otro en población peruana, reportaron un riesgo de dos a tres veces mayor de desarrollar diabetes tipo 2 al identificarse la presencia del polimorfismo 19. Otro candidato es el PPARgamma (Receptor Activado por Proliferados Peroxisómicos gamma), factor de transcripción codificado por tres genes diferentes, se ha demostrado que mutaciones en el PPARgamma 2 que se expresa solamente en el tejido adiposo provoca variación en la sensibilidad a la insulina. El polimorfismo G972R del gen IRS1 (del inglés Insuline Receptor Substrate 1) se ha asociado con concentraciones reducidas de insulina en los islotes pancreáticos.

Prevención

La diabetes tipo 2, suele mantenerse sin síntomas en ocasiones hasta que aparecen las complicaciones. Se continua trabajando sobre el estudio de las bases moleculares de la enfermedad, pues la identificación de genes involucrados en génesis brindaría la oportunidad de implementar acciones preventivas antes de que se presenten las complicaciones e incapacidades,

incluso antes de los primeros síntomas; además de elegir una terapia farmacológica más adecuada. Prevenir casos futuros de diabetes es un de los objetivos del plan mundial contra la diabetes 2011–2021 de la Federación Internacional de la Diabetes. Aunque los factores genéticos no sean modificables, se puede incidir sobre el estilo de vida, una dieta saludable, actividad física regular, peso corporal normal pueden prevenir o retrasar la aparición de diabetes tipo 2.

REFERENCIAS

- American Diabetes Association (2015). Standards of medical care in diabetes. *Diabetes care*, 38 Suppl. 1, S1–S2.
- Del Bosque-Plata, L., Aguilar-Salinas, C. A., Tusie-Luna, M. T., Ramírez-Jimenez, S., Rodríguez-Torres, M., et al (2004). Association of the calpain-10 gene with type 2 diabetes mellitus in a Mexican population. *Mol Genet Metab.*, 81(2), 122–126.
- Federación Internacional de Diabetes (2010). Plan mundial contra la diabetes 2011-2021.
- Horikawa, Y., Oda, N., Cox, N. J., Li, X., Orho-Melander, M., et al. (2000). Genetic variation in the gene encoding calpain-10 is associated with type 2 diabetes mellitus. *Nat Genet.*, 26(2), 163–175.
- Memisoglu, A., Hu, F. B., Hankinson, S. E., Liu, S., Meigs, J. B., et al. (2003). Prospective study of the association between the proline to alanine codon 12 polymorphism



Fuente: https://expertbeacon.com/sites/default/files/diabetes_and_eating_disorders_a_common_threat.jpg