

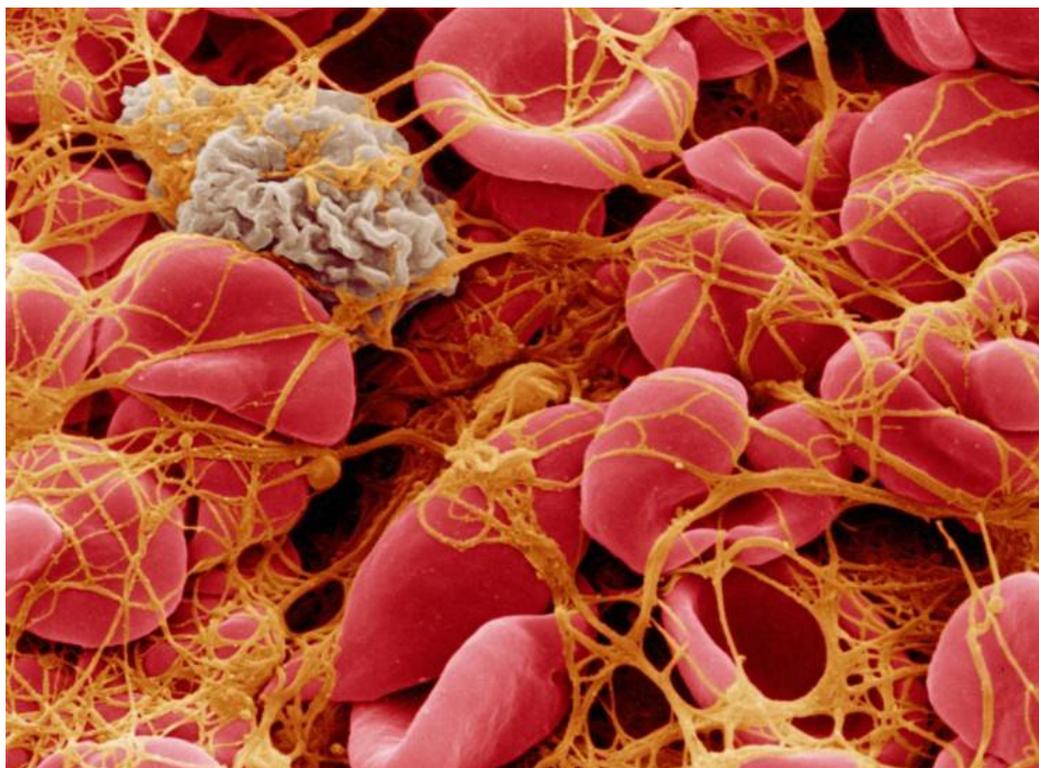
EL TRABAJO APARECE EN LA REVISTA 'NATURE'

Nuevos vínculos entre genes, metabolismo y enfermedades

Un grupo de científicos ha realizado la investigación más exhaustiva de la historia sobre la influencia de la variabilidad genética en el metabolismo humano. El estudio revela 37 nuevas variantes asociadas con las concentraciones de metabolitos en la sangre, muchas de las cuales se asocian a patologías como la enfermedad renal crónica, la diabetes tipo 2 y problemas de coagulación.

SINC

31/8/2011 19:00 CEST



El estudio revela 37 nuevas variantes asociadas con las concentraciones de metabolitos en la sangre. Imagen: Paulina Torres

La revista *Nature* publica esta semana el estudio más extenso realizado hasta el momento sobre las variantes genéticas asociadas a los metabolitos (los compuestos bioquímicos que representan el inicio y el final de las reacciones metabólicas).

Los científicos analizaron las influencias de los genes sobre los niveles de más de 250 compuestos que se encuentran en la sangre humana, como los lípidos, los azúcares, las vitaminas o los aminoácidos, cuando descubrieron unas variantes que influían de forma significativa sobre los niveles de estos compuestos, y por ende, sobre los procesos biológicos y patológicos subyacentes.

Los científicos analizaron las influencias genéticas sobre los niveles de más de 250 compuestos de la sangre humana

“Nuestros resultados arrojan luz sobre muchas asociaciones relacionadas con enfermedades que como la diabetes de tipo 2, el cáncer, la gota, la trombosis y la enfermedad de Crohn”, indica Nicole Soranzo, investigadora del Instituto Wellcome Trust Sanger (Reino Unido) y una de las autoras del estudio. “Este enfoque puede configurar la terapia o el tratamiento personalizado”.

Hasta ahora, los científicos había investigado los niveles de una o varias características metabólicas para facilitar el diagnóstico. El enfoque novedoso de este trabajo es el estudio de una serie mucho más extensa de compuestos bioquímicos más pequeños, para tener una mayor visión de las moléculas que tienen que ver con los síntomas de cada dolencia y aquellas que pueden contribuir a ella.

Con esto, los autores esperaban disponer de una visión más integral que les permitiera comprender mejor la función de las diferentes variantes responsables del desarrollo de la enfermedad. Y lo consiguieron.

“Para mejorar el tratamiento de forma efectiva, tenemos que situar la genética en su contexto biológico. Y mientras intentábamos conseguirlo, identificamos nuevas moléculas de interés que podrían ser significativas desde el punto de visto clínico”, explica Karsten Suhre, autor principal que trabaja en el Centro Helmholtz de Munich (Alemania).

Hallazgos de interés

Entre los descubrimientos del equipo se encuentra la relación, hasta ahora desconocida, de la manosa, un azúcar natural, con las variantes asociadas con la diabetes. Esta relación abre una nueva línea de investigación sobre su papel en la diabetes, tanto como factor diagnóstico como en su implicación en el proceso patológico.

También identificaron un mecanismo implicado en la desintoxicación de las sustancias, lo que podría influir en el riesgo de desarrollar enfermedad renal. Este descubrimiento se realizó después de haber encontrado una relación muy significativa con el gen NAT8. Además, su estudio descubrió variantes asociadas con la coagulación y la trombosis.

Los científicos estudiaron la relación de los niveles de metabolito con la respuesta y el tratamiento farmacológicos y demostraron que una variante de un gen llamado ACE, asociado al control de la tensión arterial, podría reducir los efectos del tratamiento. Este dato podría facilitar la identificación de posibles efectos secundarios en ensayos clínicos de fármacos y el desarrollo de nuevas formulaciones para reducirlos.

Esta información estará disponible en Internet de forma pública para que, como fuente de conocimiento, facilite futuras investigaciones, así como la interpretación biológica y clínica de los estudios de asociación del genoma completo.

Referencia bibliográfica:

Suhre K, Shin S-Y, Petersen A-K et al. "Human metabolic individuality in biomedical and pharmaceutical research". *Nature*, 1 de septiembre de 2011. doi: 10.1038/nature10354.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

METABOLITO | ENFERMEDADES | DIABETES |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)