

Carta al editor

Policlínica Máximo Gómez Báez. Holguín

Factores genéticos implicados en la diabetes mellitus**Genetic Factors on Diabetes Mellitus**

*Karelia Godoy Matos*¹, *Luis José Rodríguez Vivar*², *Mirna Mónica Sánchez Cruz*³

- 1 Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Asistente. Policlínica Máximo Gómez Báez. Holguín.
- 2 Máster en Genética Clínica. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Instructor. Hospital Pediátrico Universitario Octavio de la Pedraja y de la Concepción. Holguín.
- 3 Licenciada en Educación. Instructora. Filial de Tecnología de la Salud. Holguín.

Señor Editor:

Hemos leído el artículo publicado por Almaguer Herrera et al ¹ que trata diversos tópicos sobre la diabetes mellitus, una enfermedad endocrino-metabólica caracterizada por un trastorno del metabolismo de los glúcidos, los lípidos y las proteínas, que constituye un grave problema de salud por la elevada morbilidad y mortalidad que provoca en los pacientes afectados.

Aunque la diabetes mellitus tiene una etiología multifactorial donde interaccionan factores ambientales con genes que incrementan la susceptibilidad a la enfermedad, nos referiremos a un aspecto no desarrollado en el citado trabajo ¹ sobre los factores genéticos, que a nuestro juicio son importantes en el surgimiento y desarrollo de esta enfermedad endocrina, en especial en niños y adolescentes.

La diabetes mellitus tipo 1 se produce por la destrucción autoinmune selectiva de las células β del páncreas que lleva a un marcado déficit de insulina ². El principal sitio de susceptibilidad se localiza en los genes del complejo mayor de

histocompatibilidad (HLA) clase II en 6p21, que representan el 30-50% del riesgo, aunque se han determinado más de 40 marcadores de susceptibilidad no HLA con menores efectos, como los genes de la insulina (*INS*) en el cromosoma 11p15, de la proteína 4 asociada a linfocito T citotóxico polimórfico (*CTLA4*) en el cromosoma 2q33, el tipo 22 no receptor de la proteína tirosina fosfatasa (*PTPN22*) en el cromosoma 1p13, el receptor alfa de la interleuquina 2 (*IL2RA*) y el inductor de interferón con dominio 1 de helicasa (*IFIH1*)².

Los pacientes con el genotipo de alto riesgo HLADR3/4-DQ8 comprenden casi el 50% de los niños que desarrollarán una autoinmunidad contra los islotes pancreáticos a la edad de cinco años. Por tanto, el riesgo genético para la diabetes tipo 1 se puede estratificar por la selección de niños con genotipos susceptibles, con una historia familiar de diabetes y por la selección de progenitores con HLA idéntico a sus descendientes².

Otro aspecto interesante de la genética molecular de la diabetes mellitus radica en los cambios epigenéticos³. Los efectos epigenéticos, a diferencia de las mutaciones, son cambios heredables en la estructura del ácido desoxirribonucleico (ADN) que no modifican la secuencia de bases nitrogenadas, entre los que se destacan la desacetilación de histonas y la metilación de citosinas³.

Un fenómeno epigenético bien documentado en seres humanos se observa en las células germinales, donde regiones regulatorias de ciertos genes son metiladas y expresadas diferencialmente en dependencia de si el gen es heredado de la madre o del padre. Esta impregnación impacta en genes involucrados en los casos de una forma neonatal transitoria rara de diabetes y en algunos sujetos con diabetes tipo 1 y 2 poligenética. Los efectos del parentesco, además de los estímulos ambientales, pueden incluir la herencia materna del genoma mitocondrial y los efectos maternos sobre el medio intrauterino³.

Aunque ha progresado notablemente la comprensión de la genética de la diabetes mellitus, parece el comienzo de una nueva era, que llevaría eventualmente al desarrollo de nuevos métodos terapéuticos y de prevención basados en una medicina individualizada^{4,5}. Tampoco se puede descartar la posible solución en el futuro de la diabetes mellitus mediante la terapia genética.

El resto de los temas tratados por los citados autores¹ están actualizados y presentan claridad, lo que favorece la comprensión de una enfermedad frecuente que provoca grandes sufrimientos y pérdidas económicas que sobrecargan los

servicios de salud pública, hecho de mayor impacto en un país como Cuba, cuyos servicios sanitarios son de acceso universal y gratuito.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 Almaguer Herrera A, Miguel Soca PE, Reynaldo Sera C, Mariño Soler AL, Oliveros Guerra RC. Actualización sobre diabetes mellitus. Correo Cient Méd. 2012 [citado 11 sep 2012]; 16(2). Disponible en: <http://www.revcoemed.sld.cu/index.php/cocmed/article/view/507/71>.
- 2 Steck AK, Rewers MJ. Genetics of Type 1 Diabetes. Clin Chem. 2011; 57(2): 176-85.
- 3 Pollin TI. Epigenetics and diabetes risk: not just for imprinting anymore? Diabetes. 2011; 60: 1859-60.
- 4 Park KS. The search for genetic risk factors of type 2 Diabetes Mellitus. Diabet Metab J. 2011; 35:12-22.
- 5 Wolfs MGM, Hofker MH, Wijmenga C, Van Haefen TW. Type 2 Diabetes Mellitus: New genetic insights will lead to new therapeutics. Current Genomics. 2009; 10: 110-8.

Correspondencia

Dra. Karelia Godoy Matos. Correo electrónico: karelia@cristal.hlg.sld.cu.