

Identifiquen un nou biomarcador de la diabetis tipus 2

- ***L'estudi ha mostrat que el gen TXNIP estaria associat a pacients amb un mal control dels nivells de glucosa***
- ***Els resultats d'aquest treball podrien servir per identificar pacients amb risc de desenvolupar diabetis, controlar la resposta al tractament i generar possibles tractaments futurs per aquesta malaltia***
- ***La diabetis tipus 2 representa al voltant del 90 % dels casos de diabetis i constitueix un dels principals factors de risc cardiovascular***

Barcelona, a 8 de febrer de 2016.- Investigadors de l'**Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques (IMIM)** han trobat un mecanisme epigenètic implicat en la regulació de la glucosa en sang. L'estudi, publicat a la revista *Human Molecular Genetics*, mostra que la metilació del gen TXNIP està associada a la Diabetis Mellitus tipus 2, i especialment als nivells mitjos de glucosa sanguínia. Aquests resultats, replicats en dues cohorts de pacients, podrien servir tant per identificar pacients amb risc de desenvolupar diabetis, com per controlar la resposta al tractament, així com per generar possibles tractaments futurs per aquesta malaltia, que és un dels principals factors de risc cardiovascular en la població.

El treball ha estat coordinat per **Carolina Soriano**, investigadora del grup de recerca Neurovascular de l'IMIM i per **Jordi Jiménez Conde**, investigador del mateix grup i neuròleg de l'Hospital del Mar, en col·laboració amb el grup de recerca en Epidemiologia i Genètica Cardiovascular de l'IMIM

L'objectiu de l'estudi ha estat determinar l'associació entre la diabetis tipus 2 i la metilació de l'ADN. La metilació és un procés epigenètic que modifica l'ADN alterant l'estructura d'un gen però sense modificar la seva seqüència bàsica. "***A diferència de la genètica, en què totes la cèl·lules d'un mateix organisme comparteixen el mateix ADN i és inalterable al llarg de la vida, l'epigenètica, i en aquest cas la metilació, que és el mecanisme epigenètic millor estudiat, és dinàmica i modulable pel nostre estil de vida. És un mecanisme que pot estar associat a la modulació del risc de diverses patologies com la diabetis***", assenyala Carolina Soriano.

Els investigadors van realitzar un estudi de la metilació en mostres de sang d'una cohort de 355 pacients que havien patit un ictus emprant una tècnica d'última generació que permet estudiar més de 450.000 punts de metilació del genoma. A més, l'estudi va comparar el perfil de metilació de pacients diabètics i no diabètics i els nivells d'Hemoglobina glicosilada, un biomarcador que indica els nivells de glucosa en sang en els darrers tres mesos. "***En ambdós anàlisis vem detectar que el gen TXNIP estava hipometilat (baix nivell de metilació genòmica) en els pacients diabètics i, en concret, en aquells amb mal control dels seus nivells de glucosa.***

A més, una anàlisi in-silico (simulació per ordinador) va revelar que la posició de hipometilació està localitzada en una regió reguladora del gen, per la qual cosa tindria un efecte en l'expressió d'aquest gen", va explicar la investigadora.

Una potencial diana terapèutica

Posteriorment, l'estudi va ser replicat en dues cohorts de poblacions independents, de 167 i 645 pacients respectivament, confirmant la relació entre la metilació de TXNIP, la diabetis i la disfunció dels nivells de glucosa. "***La metilació d'aquest gen podria ser utilitzada com a biomarcador precoç de disfunció del control dels nivells de glucosa. Actualment estem treballant en aquest camp per descobrir la implicació i el paper concret d'aquest gen en la diabetis i, en un futur, podria ser una possible diana terapèutica en el tractament de la diabetis o en el control de la concentració de glucosa"***", apunta la investigadora.

La diabetis tipus 2 és una malaltia crònica caracteritzada per la presència a la sang de nivells elevats de glucosa. Suposa entre el 80 i el 90% dels casos de diabetis i constitueix un dels principals factors de risc cardiovascular, fins al punt que, si no es tracta adequadament, poden desenvolupar complicacions molt greus com ictus, infarts de miocardi, neuropaties i ceguesa, entre d'altres. Els resultats d'aquest estudi podrien ajudar a detectar precoçment la malaltia i a avaluar l'eficàcia dels tractaments i els canvis d'estil de vida que els pacients puguin adoptar per a controlar-la.

Article de referència:

Soriano C, Jiménez-Conde J*, Giralt E, Mola M, Vivanco R, Ois A, Rodríguez-Campello A, Cuadrado E, Sayols-Baixeras S, Elosua R, Roquer J, on behalf of the GENESTROKE Consortium. Epigenome-wide association study identifies TXNIP gene associated with Type 2 diabetes mellitus and sustained hyperglycemia. Hum Mol Genet 2015.