

08 Asociación de polimorfismos en DNA mitocondrial y diabetes mellitus tipo 2

Constanza Duque^{1,4}, Federico Uribe², Guillermo Latorre²,
Alberto Villegas², Liliana Franco³, Nicolás Pineda⁴,
Andrés Ruiz², Gabriel Bedoya⁵

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVO

La Diabetes mellitus tipo 2 (DM2) es un trastorno metabólico caracterizado por una marcada resistencia a la insulina en los tejidos blanco; la prevalencia de DM2 presenta grandes diferencias en poblaciones humanas: es muy alta en aquéllas originadas por migraciones que han cambiado su etilo de vida; alcanza niveles hasta del 30% en poblaciones de americanos nativos como los Pima, que presentan la incidencia más alta en el ámbito mundial (1), en contraste con la población británica que sólo alcanza el 2%. Para explicar este fenómeno James Neel propuso la hipótesis del "genotipo económico" en la cual sugiere que el genotipo que confiere susceptibilidad a DM2 acompañada de obesidad, aparece en los humanos como un genotipo con ventajas evolutivas para períodos de escasez de alimentos, pero es desventajoso cuando la población entra a períodos de abundancia.

Con el fin de probar el efecto que el DNA mitocondrial (mtDNA), puede tener en el genotipo económico nos propusimos evaluar la asociación de polimorfismos en mtDNA y DM2, comparando estadísticamente las frecuencias alélicas y haplotípicas de loci polimórficos en el mtDNA entre un grupo de casos y un grupo control para DM2 en población antioqueña.

PALABRAS CLAVE

POLIMORFISMO
HAPLOGRUPO

METODOLOGÍA

Se tipificaron 5 loci polimórficos que determinan haplogrupos amerindios (ver tabla 1) en mtDNA de 126 casos y 44 controles a partir de ADN genómico extraído de sangre periférica; se secuenció la región HVR I en 40 casos y 25 controles en un ABI 310, el análisis se llevó a cabo con el programa Arlequín.

RESULTADOS PRELIMINARES

No se encontraron diferencias significativas entre casos y controles con respecto a la frecuencia de los haplogrupos evaluados; sin embargo, en las secuencias se observó un polimorfismo C16126A con diferencias significativas entre casos y controles con una frecuencia de 0.18 y 0.72, respectivamente.

Tabla 1

Haplogrupo	Casos		Controles	
	Frec	Frec	Haplotipo	
A	0.368	0.386	1100	
B	0.336	0.318	0110	
C	0.096	0.068	0101	
D	0	0.023	0100	
*E	0.200	0.205	0100	
*No amerindio	N = 125	N = 44		

DISCUSIÓN

La distribución de frecuencias de los haplogrupos no mostró diferencias entre los grupos ni con la población general de Antioquia; sin embargo, el polimorfismo C16126A refleja cierto efecto protector para DM2.

BIBLIOGRAFÍA

1. FOSTER DW. Principles of Internal Medicine. Mc Graw Hill; 1998: 2.060-2.081.

Grupo de Genética Molecular, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia.

- 1 Estudiante de Maestría, Posgrado en Ciencias Básicas Biomédicas.
- 2 Profesores Facultad de Medicina Universidad de Antioquia
- 3 Estudiante de Biología
- 4 Investigador asociado a GENMOL
- 5 Profesor Instituto de Biología Universidad de Antioquia.
mitoconnie@yahoo.com