



El DNA móvil en la salud y en la enfermedad ⁽¹⁾

La terminación del proyecto del genoma humano ha permitido la identificación de muchos genes, incluyendo variantes que causan enfermedades.

Un descubrimiento importante aunque menos celebrado, es que más de la mitad del genoma humano se deriva de piezas móviles del DNA, llamadas elementos transportables (coloquialmente genes saltones).

Los elementos móviles fueron descubiertos en el maíz por Bárbara Mc Clinton hace más de 60 años, pero poca gente habría supuesto que el largo agregado de estas secuencias excede el de los exones que codifican las proteínas por un factor mayor de 40.

Aunque la masa de los elementos móviles excede la de los exones que codifican las proteínas por un factor 40.

Considerando que la mayor parte de los elementos que se pueden transportar son residuos de sí mismos y no pueden moverse, algunos retienen la capacidad de movilizarse.

La inserción de elementos móviles en el DNA de los gemetos del embrión temprano puede alterar los genes, llevando a casos esporádicos de enfermedades y su inserción en el DNA de las células somáticas puede contribuir a originar cánceres y enfermedades neurodegenerativas.

Claramente, el DNA móvil ha sido instrumental en modificar la estructura, función y evolución del genoma humano.

1. Haigh H, Kazazian Jr. MD, John V. Moran PH D. Mobile DNA in health and disease. N Engl J Med 2017;377:361-370.



¿Es la hemoglobina A1c la medida correcta en los estudios sobre diabetes? ⁽¹⁾

Antiguamente se utilizaban los resultados de la glicemia para evaluar el resultado terapéutico (DCCT y UKPDS) como también la hemoglobina glicosilada (7% o menor).

Posteriormente, tras grandes estudios clínicos, se demostró que el bajar el nivel de hemoglobina A1c a menos de 7% no estaba asociado a beneficios cardiovasculares comparado con mejor control de la glicemia.

A continuación el interés se desplazó a estudiar los efectos cardiovasculares de las drogas. Al comienzo se evaluaba si no había más efectos cardiovasculares con la droga (no inferioridad). Luego se analizaba si había disminución de efectos cardiovasculares, indicando que hay que observar otros resultados aparte de la hemoglobina A1c.

Basándose en los estudios clínicos recientes, el tratamiento debe ser seleccionado para tratar complicaciones específicas y los riesgos inherentes y no solo los niveles de glucosa.

Los estudios clínicos basados solo con el resultado de la glicemia no deben ser aceptados para tomar decisiones clínicas.

1. Lipska KJ, Krumpholz HM. Is Hemoglobin A1c the right outcome for studies of diabetes? JAMA on line January 16, 2017.

Dr. Rolando Calderón Velasco