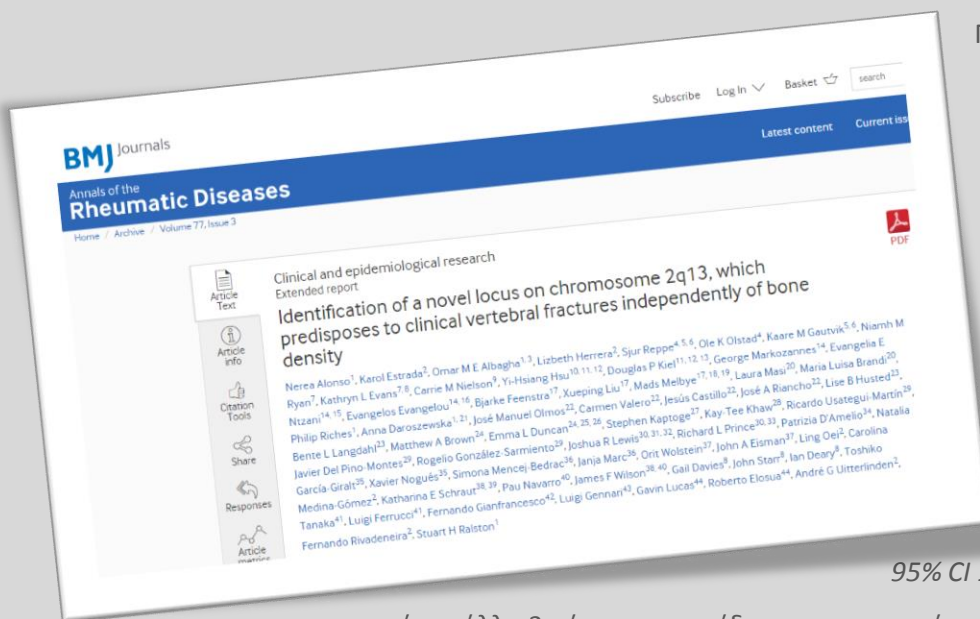




Η γενετική της οστεοπόρωσης

Η οστεοπόρωση είναι ένα συχνό νόσημα, με ισχυρή γενετική προδιάθεση, τόσο σε θέματα οστικής πυκνότητας όσο και σε θέματα καταγμάτων, με 56 γονιδιακές περιοχές (loci) να σχετίζονται με την BMD, και μόνο 14 από αυτές να σχετίζονται με καταγματικό κίνδυνο (1).



Πρόσφατα δημοσιεύθηκαν δεδομένα για μια NEA γονιδιακή περιοχή, στο χρωμόσωμα 2q13, η οποία σχετίζεται με κλινικά σπονδυλικά κατάγματα σε σημαντικό βαθμό ($P=1.04 \times 10^{-9}$) και με σημαντική δράση (effect size (OR 1.74,

95% CI 1.06 - 2.6)). (2) Ανευρέθηκαν

επίσης άλλα 3 «υποπτα» γονίδια, στα χρωμοσώματα 1p31, 11q12 και 15q11.

Είναι ενδιαφέρον ότι η ανακάλυψη όλων αυτών των γονιδίων προσδίδει νέα δεδομένα στη γενετική της οστεοπόρωσης, κυρίως όμως ότι τα γονίδια αυτά σχετίζονται με **κλινικά σπονδυλικά κατάγματα με μηχανισμούς ανεξάρτητους της BMD**

(1) *Genome-wide meta-analysis identifies 56 bone mineral density loci and reveals 14 loci associated with risk of fracture.* Estrada K, Styrkarsdottir U, Evangelou E et al. *Nat Genet.* 2012 Apr 15;44(5):491-501. doi:

10.1038/ng.2249.

(2) *Identification of a novel locus on chromosome 2q13, which predisposes to clinical vertebral fractures independently of bone density.* Alonso N, Estrada K, Albagha OME, et al. *Annals of the Rheumatic Diseases* 2018;77:378-385. Published online 12 February 2018.

Το κείμενο αποτελεί βιβλιογραφική ενημέρωση της ΕΡΕ-ΕΠΕΡΕ και όχι απαραίτητα σύσταση για την καθημέρα κλινική πράξη. Αποτελεί επίσης εύρημα **μιας μόνο εργασίας** και όχι υποχρεωτικά θέμα κατασταλαγμένης γνώσης. Αποτελεί τέλος ελεύθερη μετάφραση της περιλήψης της δημοσιευμένης μελέτης και δεν περιέχει στοιχεία από το πλήρες άρθρο.