

## Identifican un gen que estaría implicado en la osteoporosis

Un equipo internacional ha identificado una variante poco frecuente del gen EN1 que tendría efectos importantes sobre la densidad

mineral ósea y la fractura osteoporótica. Así lo confirma un estudio que ha publicado ahora la revista Nature y en el que participa el experto Daniel Grinberg, del Departamento de Genética y del Instituto de Biomedicina de la Universidad de Barcelona (IBUB). En la investigación, dirigida por el experto Brent Richards, de la Universidad McGill (Montreal, Canadá), también participan Xavier Nogués y Natàlia García Giralt, del Servicio de Medicina Interna del Hospital del Mar y del Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas (IMIM).

Este trabajo también se enmarca en una línea de investigación sobre patologías óseas del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Ciberer), que está dirigida por los profesores Daniel Grinberg y Susana Balcells (del Departamento de Genética

de la UB y el IBUB) con la colaboración de expertos en medicina interna del Hospital del Mar y del IMIM.

La nueva investigación internacional -un estudio multicéntrico con participación de centros de investigación de todo el mundo- relaciona por primera vez el gen EN1 con el origen y desarrollo de la osteoporosis, una patología muy frecuente en personas de edad avanzada y vinculada a un riesgo elevado de sufrir fractura ósea. Según las conclusiones del estudio, esta variante rara tiene una influencia importante sobre la densidad mineral ósea, que es el indicador principal que ayuda a diagnosticar la osteoporosis y el riesgo de fractura.

En el marco de la investigación, se ha analizado el genoma de más de 50.000 personas de todo el mundo con el objetivo de identificar nuevos genes que influyan en el riesgo de desarrollar osteoporosis y fracturas óseas. El estudio, llevado a cabo con la aplicación de las tecnologías modernas de secuenciación del genoma, confirma que las variantes raras pueden tener un efecto importante en el desarrollo de estas dolencias.

### EN EL MARCO DE UN PROYECTO INTERNACIONAL

La investigación se ha llevado a cabo en el marco del proyecto internacional Genetic Factors for Osteoporosis Consortium (Gefos), financiado por la Unión Europea. Para el equipo investigador que publica los nuevos resultados en la revista Nature, «es importante destacar que solo sumando las aportaciones de muchas investigaciones de todo el mundo se puede llegar a alcanzar resultados con este elevado nivel de credibilidad».

El trabajo de investigación del equipo del Departamento de Genética de la UB y del IMIM, que posee una destacada trayectoria de colaboración con Gefos para estudiar las bases genéticas de la osteoporosis, ha contribuido a descubrir datos sobre la arquitectura genética y los mecanismos patofisiológicos ligados a la variación de la densidad ósea y la susceptibilidad a la fractura que son clave para diseñar nuevas estrategias terapéuticas.

También le puede interesar