Osteoporosi, 14 varianti genetiche influenzano il rischio di frattura

Data 04 maggio 2012
Categoria Clinica

I risultati di un immenso studio pubblicato su Nature Genetics ha scoperto che varianti di 56 regioni del genoma influenzano la densità ossea (BMD, Bone mineral density) di un individuo e 14 di queste varianti sono legate all'aumento di rischio di frattura.

È la prima volta che un così gran numero di varianti genetiche è stato associato con il rischio di fratture.
Il lavoro - coordinato dall'Erasmus University Medical Center di Rotterdam - ha esaminato più di 80.000 persone in venti anni sottoponendole a DXA (o Dexa, sinonimo di energia E Dual-ray absorptiometry, ovvero una radiografia con diversi livelli di energia) per calcolare la concentrazione di minerali nelle ossa ed esaminando poi la relazione con la frattura in circa trentamila casi su centomila di controllo, in quello che è finora il più grande studio genetico sull'osteoporosi.
"Anche se il BMD ha una relazione imperfetta con il rischio di frattura, considerato che anche il 50 per cento di individui senza osteoporosi diagnosticati con DXA ha comunque delle fratture, il nostro studio genetico ha permesso un balzo senza precedenti - spiega Fernando Rivadeneira, professore all'Erasmus e uno degli autori dello studio - poiché ci ha messo nelle condizioni di localizzare molti fattori candidati per applicazioni terapeutiche". Dunque, c'è la concreta possibilità di "costruire" farmaci più mirati ed efficaci.
Nel gruppo internazionale di Erasmus c'erano anche pazienti italiani.
"Lo studio dei nuovi geni identificati potrebbe rappresentare la base per lavori sulla fisiopatologia del tessuto osseo - premette Brandi, che dal '92 studia l'implicazione genetica sull'osteoporosi - e per la scoperta di nuovi farmaci per la fragilità ossea. Le fratture da fragilità diventerebbero il primo disordine multigenetico per il quale potrebbe essere possibile stabilire a priori il rischio nel singolo soggetto, cosa oggi impossibile per altre patologie. La genetica è una cosa seria, e i genetisti lo sanno bene. E così mentre è facile diagnosticare le malattie rare con un test genetico, perché sono monogenetiche, cioè è un solo gene responsabile della malattia, per altre malattie, meno gravi ma multigenetiche, con più geni coinvolti, è difficile arrivare alla diagnosi con un test semplice. Oggi invece siamo sollecitati a sottoporci a continui test genetici senza significato".
Utilizzando questo tipo di approccio "continueremo ad identificare centinaia di varianti comuni che sottendono il rischio di osteoporosi e fratture - ragiona André Uitterlinden, professore di Genetica Complessa all'Erasmus - ma ci occorrono nuovi approcci e nuove tecnologie per capire di più. All'Erasmus stiamo lavorando ad un progetto di sequenziamento dell'intero genoma di tremila individui che ci aiuterà a capire i puntelli genetici di una malattia complessa come l'osteoporosi".

Fonte: Pillole dal mondo n. 20, AIFA

tratta da Nature Genetics, 2012 Volume: 44,491–501.