

Publicado en *Human Mutation*

Identifican un nuevo gen responsable de la enfermedad rara osteogénesis imperfecta

- ***Mutaciones del gen BMP1 son una causa adicional de una variante recesiva y grave de esta enfermedad.***
- ***La osteogénesis imperfecta (OI) se caracteriza fundamentalmente por una elevada fragilidad ósea.***



Valencia / Madrid (24 de enero de 2012).- Un grupo de investigadores del Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols" / CSIC-UAM y del Hospital Universitario La Paz de Madrid, ambos pertenecientes al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), han identificado que *BMP1* es un nuevo gen mutado en osteogénesis imperfecta gracias a un estudio realizado en una familia egipcia con dos niños diagnosticados con una forma recesiva y grave de esta enfermedad. Los dos pacientes padecen numerosas fracturas, malformaciones óseas y hernias umbilicales. Para la realización de esta investigación, publicada en la revista *Human Mutation*, han contado con la colaboración de grupos de Egipto y Suiza.

La osteogénesis imperfecta es una enfermedad con una prevalencia entre 1/10.000 y 1/20.000 nacidos caracterizada fundamentalmente por una elevada fragilidad ósea. La gran mayoría de los casos de OI presentan un patrón de herencia autosómico dominante y son debidos a mutaciones en los genes *COL1A1* y *COL1A2*, que codifican las cadenas peptídicas del procolágeno tipo I,

No obstante, en los últimos años se han descrito mutaciones en un número cada vez mayor de genes en pacientes diagnosticados con OI autosómica recesiva, como es el caso de *BMP1*.

"Este estudio pone de manifiesto que mutaciones en *BMP1* son una causa adicional de OI recesiva y por tanto éste es un nuevo gen a tener en cuenta en el diagnóstico genético de esta patología. Además, el trabajo refleja la importancia de la eliminación del propéptido C-terminal de las moléculas de procolágeno I para el correcto funcionamiento de esta proteína", explica Víctor Luis Ruiz-Perez, que ha liderado el equipo responsable de este trabajo.

Este equipo de investigadores ya identificó en 2010 una mutación en el factor de transcripción Osterix como una nueva causa genética de la osteogénesis imperfecta en un paciente egipcio de ocho años con herencia autosómica recesiva.

Sobre el CIBERER y la investigación en enfermedades raras

El CIBERER, iniciativa del Ministerio de Economía y Competitividad a través del Instituto de Salud Carlos III, coordina la investigación de excelencia sobre enfermedades raras que se desarrolla en nuestro país. Está constituido por 60 grupos de investigación pertenecientes a 28 instituciones consorciadas de primer orden y agrupa a 700 investigadores.

Estos investigadores trabajan en el estudio de las causas y mecanismos de las enfermedades raras con el objetivo de trasladar los avances en la investigación a la cabecera del paciente en el menor período de tiempo posible.

Las enfermedades raras son aquellas patologías que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes, y suelen comportar una esperanza de vida corta o invalidez crónica. Existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras, que en su conjunto afectan a unos tres millones de personas en España. Constituyen así un problema sociosanitario de primer orden.

La investigación en enfermedades raras tiene una gran importancia. La complejidad de estas patologías y el desconocimiento que se tiene de muchas de ellas hacen necesario un gran esfuerzo investigador.

Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols" / CSIC-UAM

El Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols" (IIBM) es un Centro Mixto del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y de la Universidad Autónoma de Madrid (UAM) ubicado en el campus de la Facultad de Medicina dedicado a la investigación biomédica.

El IdiPAZ - INGEMM

El Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital La Paz (INGEMM) fue creado en 2008 y su objetivo es brindar una solución integral a la demanda creciente de la genética clínica, citogenética y genética molecular. El INGEMM forma parte del IdiPAZ, el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz que gestiona la totalidad de los recursos de investigación, desarrollo e innovación del centro con la finalidad de contribuir a la promoción y protección de la salud de la población.