



# OsteoGen

---

## Evaluación genética de predisposición a la osteoporosis



**Labco Quality Diagnostics**

☎ 902 26 62 26

E [atencion.cliente@labco.eu](mailto:atencion.cliente@labco.eu) - [www.labco.es](http://www.labco.es)

# OsteoGen

CÓDIGO DE LA MUESTRA:		TIPO DE MUESTRA:		SOLICITUD:	
CÓDIGO ANÁLISIS LAB.:		PROFESIONAL SOLICITANTE:		ENTREGA:	

## Datos del paciente

**Nombre:**

**Fecha de nacimiento:**

**Nº de laboratorio:**

**Tipo de muestra:**

**Fecha de recepción:**

**Fecha de informe:**

# OsteoGen

CÓDIGO DE LA MUESTRA:		TIPO DE MUESTRA:		SOLICITUD:	
CÓDIGO ANÁLISIS LAB.:		PROFESIONAL SOLICITANTE:		ENTREGA:	

## Índice

- 1. Introducción**
- 2. Resultados**
- 3. Recomendaciones**
- 4. Comentarios**
- 5. Referencias bibliográficas**

CÓDIGO DE LA MUESTRA:		TIPO DE MUESTRA:		SOLICITUD:	
CÓDIGO ANÁLISIS LAB.:		PROFESIONAL SOLICITANTE:		ENTREGA:	

## 1. Introducción

La osteoporosis es una enfermedad caracterizada por la disminución de la masa ósea y por el deterioro de la microestructura del tejido óseo, es decir, de los huesos. Esto confiere un aumento de la fragilidad del hueso y una susceptibilidad a la aparición de fracturas no traumáticas. En la actualidad, la osteoporosis es un problema sanitario y social muy importante en los países desarrollados, siendo superado únicamente por las enfermedades cardiovasculares. Las mujeres desarrollan osteoporosis más frecuentemente que los hombres, presentándose la enfermedad en 1 de cada 3 mujeres frente a 1 de cada 8 hombres mayores de 50 años. Se estima que en España existen aproximadamente 3.5 millones de personas con osteoporosis y, lo más importante, aproximadamente el 50% de las personas que la presentan no están diagnosticados. Es por ello que se dice que la osteoporosis es una enfermedad silenciosa, pues suele diagnosticarse tras producirse una fractura, la cual presenta, la mayoría de las veces, consecuencias graves. La aparición de una fractura incrementa el riesgo de sufrir nuevas fracturas, de forma independiente a la densidad de la masa ósea. De ahí la importancia del diagnóstico precoz de la enfermedad. Así, se estima que aproximadamente el 90% de los casos de osteoporosis podrían evitarse si a las personas (y especialmente a las mujeres) con más de 55 años se les realizaran las pruebas de diagnóstico precoz de la osteoporosis.

El perfil genético de predisposición a la osteoporosis es una de estas pruebas de diagnóstico precoz de la osteoporosis. Pero, a diferencia del resto de pruebas (como la densitometría ósea o el análisis sanguíneo de marcadores óseos), el perfil genético evalúa el riesgo individual de desarrollar osteoporosis y suele realizarse en fases presintomáticas de la enfermedad, anticipándose al diagnóstico y repercutiendo directamente en una prevención más adecuada y eficaz. El perfil genético es, en definitiva, un estudio predictivo de desarrollo de osteoporosis.

En el desarrollo de la osteoporosis intervienen múltiples factores, genéticos y no genéticos. Entre los factores genéticos existen diversos genes implicados, que interactúan entre sí y también con el resto de factores no genéticos (por ejemplo, hábitos y estilos de vida). En consecuencia, es importante analizar los diversos genes implicados en la susceptibilidad genética a la osteoporosis, para obtener un riesgo genético global de desarrollar la enfermedad. **OsteoGen** analiza siete polimorfismos genéticos diferentes en cinco genes. Se trata de los genes del: colágeno tipo 1 alfa 1 (COL1A1), la proteína relacionada con el receptor de LDL (LRP5), la osteoprotegerina (OPG), el receptor activador de NF-kappa-B (RANKL) y el receptor alfa del estrógeno (ESR1).

# OsteoGen

CÓDIGO DE LA MUESTRA:		TIPO DE MUESTRA:		SOLICITUD:	
CÓDIGO ANÁLISIS LAB.:		PROFESIONAL SOLICITANTE:		ENTREGA:	

El conocimiento de nuestra susceptibilidad genética a la osteoporosis posibilita la actuación de forma preventiva, precoz y personalizada frente a la misma, con el objetivo de evitar que aparezca o, en caso de que finalmente acabe apareciendo, retrasar el inicio y mejorar el pronóstico y severidad de la misma. No podemos modificar nuestros genes, pero sí podemos modificar los efectos de los mismos sobre nuestros huesos modificando nuestros hábitos y estilos de vida. Cuánto antes empecemos a adoptar aquellos hábitos o estilos de vida saludables y aquellas recomendaciones médicas preventivas, antes notaremos sus efectos sobre nuestros huesos y evitaremos, en la medida de lo posible, el desarrollo de la osteoporosis y sus complicaciones.

De todas formas, es necesario tener en cuenta que la osteoporosis es una enfermedad compleja, de carácter poligénico (están implicados varios polimorfismos genéticos) y multifactorial (están implicados tanto factores genéticos como ambientales). En consecuencia, las conclusiones del perfil genético no tienen un valor absoluto o único. La magnitud final del riesgo puede verse afectada por la influencia de otros genes y de otros polimorfismos genéticos (sinergias o antagonismos entre ellos), y el efecto final depende del equilibrio entre los factores genéticos y el resto de factores no genéticos.

En consecuencia, es importante recordar que la identificación de un riesgo genético o de una susceptibilidad genética a la osteoporosis no es sinónimo de que se tenga que acabar desarrollando la enfermedad. Significa que dicho paciente presenta más probabilidades que otro individuo sin dicha susceptibilidad genética, de desarrollar dicha enfermedad, y, en consecuencia, es aconsejable implementar medidas preventivas personalizadas.

**OsteoGen** es un array de ADN de genotipado, diseñado para la detección de 7 SNPs en 5 genes involucrados en el metabolismo óseo.

CÓDIGO DE LA MUESTRA:		TIPO DE MUESTRA:		SOLICITUD:	
CÓDIGO ANÁLISIS LAB.:		PROFESIONAL SOLICITANTE:		ENTREGA:	

## 2. Resultados

### 2.1. Resultados genéticos

El genotipo de los siete polimorfismos en los genes de susceptibilidad a la osteoporosis analizados es el siguiente:

Gen	Polimorfismo	Genotipo	
		WT	Resultado
<b>COLIA1</b>	rs1107946	CC	AC
<b>LRP5</b>	rs4988321	GG	GG
<b>OPG</b>	rs6469804	AA	GG
<b>OPG</b>	rs6993813	TT	TT
<b>RANKL</b>	rs9594759	CC	TC
<b>ESR1</b>	rs3778099	TT	TC
<b>ESR1</b>	rs3853250	AA	AC

#### Observaciones

- El perfil genético está diseñado para detectar los 7 polimorfismos indicados en la tabla de resultados, relacionados con el riesgo de padecer osteoporosis.
- Otras variaciones no indicadas, que pudiesen afectar a la susceptibilidad a la osteoporosis, no son objeto de este ensayo.
- El ensayo para los polimorfismos incluidos en las tablas de resultados tiene una especificidad media del 99,96% y una sensibilidad media del 99,91%.

#### Comentarios

- La toma de la muestra se ha realizado por el cliente.
- Los SNPs identificados con resultado – en la columna “Genotipo Resultado” del informe son SNPs que no disponen de resultado en el proceso analítico.
- Tipo de análisis: Genotipación Veracode®.
- Protocolo: PA UGT 01 y PA UGT 02
- Fiabilidad del análisis de aprox. 99%.

CÓDIGO DE LA MUESTRA:		TIPO DE MUESTRA:		SOLICITUD:	
CÓDIGO ANÁLISIS LAB.:		PROFESIONAL SOLICITANTE:		ENTREGA:	

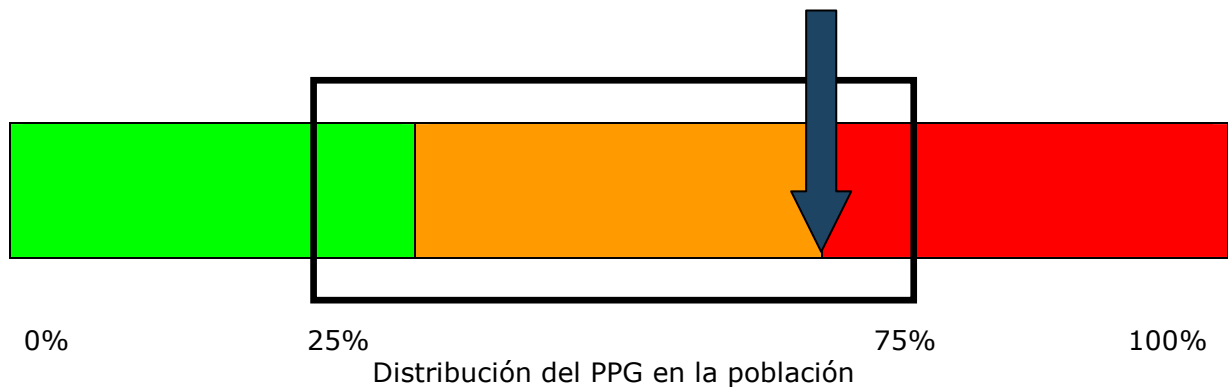
Firmado:



Pedro Echave Lozano  
Responsable Técnico  
Laboratorio Gendiag.exe, S.L.

## 2.2. Puntuación de predisposición genética

El análisis conjunto de los 7 polimorfismos en los 5 genes relacionados con la susceptibilidad a desarrollar osteoporosis revela que la puntuación de predisposición genética (PPG) de este paciente a la osteoporosis es similar al riesgo poblacional, y se sitúa en el rango de la normalidad (del 25 al 75% de la predisposición genética, que es la distribución en la población):



La fecha indica la posición del paciente respecto a la población en función de su carga de alelos de riesgo.

CÓDIGO DE LA MUESTRA:		TIPO DE MUESTRA:		SOLICITUD:	
CÓDIGO ANÁLISIS LAB.:		PROFESIONAL SOLICITANTE:		ENTREGA:	

### 3. Recomendaciones

En base al riesgo relativo de osteoporosis identificado en esta paciente, se establecen las siguientes recomendaciones:

- Seguir una dieta equilibrada, con un aporte suficiente de calcio y de vitamina D.
  - El aporte diario de calcio no debiera ser inferior a 1,000 mg.
  - Se aconseja el consumo abundante y regular de alimentos ricos en calcio.
  - Alimentos ricos en calcio: verduras y hortalizas de hoja verde (espinacas, col rizada, cebolla, berro, cardo, acelgas, alcachofas, grelos, brócoli, espárragos, etc.), legumbres (judías blancas, garbanzos, lentejas, soja), leche y derivados (quesos, yogur, etc.), pescados, mariscos y crustáceos (sardinas, anchoas, lenguado, besugo, salmón, berberechos, langostinos, etc.), huevos, frutos secos (almendras, avellanas, nueces, pasas, higos secos, pistachos, etc.), algas, nabos, tofu, sésamo, tahini, etc.
  - El aporte diario de vitamina D3 no debiera ser inferior a 800 I.E..
  - Se aconseja el consumo regular y abundante de alimentos ricos en vitamina D.
  - Alimentos ricos en vitamina D: leche, quesos, manteca, mantequilla, margarina, aceite de hígado de pescado, casi todos los pescados grasos (sobre todo las sardinas, el salmón, el atún y los arenques), aguacate, pipas de girasol, etc.
- Tomar el sol, para tener unos niveles altos de vitamina D. De todas formas, se aconseja tomarlo de forma moderada (10-20 min/día).
- Hacer ejercicio de forma regular. Son especialmente aconsejables aquellos deportes que cargan los huesos, como, por ejemplo, caminar, correr, gimnasia, culturismo, etc.
- No fumar.
- Moderar el consumo de alcohol.



CÓDIGO DE LA MUESTRA:		TIPO DE MUESTRA:		SOLICITUD:	
CÓDIGO ANÁLISIS LAB.:		PROFESIONAL SOLICITANTE:		ENTREGA:	

## 3. Comentarios

### Comentarios generales

En ningún caso este informe debiera sustituir al consejo médico ni debiera plantearse como sustitutivo a la atención médica profesional. Las recomendaciones dietéticas y de estilo de vida del presente análisis son específicas para personas adultas. De no ser ésta la situación, estas recomendaciones debieran modificarse adecuadamente. También pudiera ser aconsejable modificarlas, en función de las características específicas (estado de salud, antecedentes, etc.) de cada persona. Asimismo, la interpretación de los resultados del genotipo puede variar a lo largo del tiempo, en función de los resultados de los estudios de investigación que se realicen. La fiabilidad del análisis y de la interpretación es del 99%.

### Información de los polimorfismos

**Gen COL1A1:** Codifica una de las cadenas del colágeno tipo I. El polimorfismo analizado se considera una causa común de enfermedades relacionadas con una densidad mineral ósea disminuída.

**Gen LRP5:** Codifica para la proteína relacionada con el receptor de LDL. El polimorfismo analizado se considera una causa común de enfermedades relacionadas con una densidad mineral ósea disminuída.

**Gen OPG:** Codifica para la osteoprotegerina, la cual tiene un papel importante en la regulación negativa de la resorción ósea osteoclástica. Los polimorfismos analizados aumentan el riesgo de padecer una disminución de la densidad ósea y sufrir fracturas osteoporóticas.

**Gen RANKL:** Codifica para el receptor activador de NF-kappa-B, el cual tiene un papel importante en la regulación negativa de la resorción ósea osteoclástica. El polimorfismo analizado aumenta el riesgo de padecer una disminución de la densidad ósea y sufrir fracturas osteoporóticas.

**Gen ESR1:** Codifica para el receptor alfa del estrógeno, y se ha descrito una relación significativa entre la deficiencia de estrógenos y la pérdida ósea. Los polimorfismos analizados incrementan el riesgo de desarrollar osteoporosis.

CÓDIGO DE LA MUESTRA:		TIPO DE MUESTRA:		SOLICITUD:	
CÓDIGO ANÁLISIS LAB.:		PROFESIONAL SOLICITANTE:		ENTREGA:	

## 5. Bibliografía

- Albagha OM, Ralston SH. Rheum Dis Clin North Am 2006 Nov;32(4):659-80.
- Ralston SH, de Crombrughe B. Genes Dev 2006;20:2492-2506
- Davies JH, Evans BAJ, Gregory JW. Arch Dis Child 2005;90:373-378.
- Gennari L et al. Am J Epidemio 2005;161:307-320.
- Kajickova K, Zofkova I. Endocrine Regulations 2003; 37:31-44.
- Mann V, Ralston SH. Bone 2003;32:711-717.
- Palomba S et al. Clinical Endocrinology 2003;58:365-371.
- Palomba S et al. Human Reproduction 2003;18:192-198.
- Herrington DM et al., N Engl J Med 2002;346:967-74.
- Albagha OME et al., J Bone Miner Res 2001;16:128-134.
- Salmén T et al., J Bone Miner Res 1999;15:315-321.
- Uitterlinden AG et al. N Engl J Med 1998;338:1016-21.
- Masi L et al., Biochemical and Biophysical Research Communications 1998;245:622-626.
- Taboulet J et al., Human Molecular Genetics 1998;7:2129-2133.
- Gross C et al., J Bone Miner Res 1996;11:1850-1855.
- Kobayashi S et al. J Bone Miner Res 1996;11:306-311.
- Morrison NA et al. Proc Natl Acad Sci USA 1992;89:6665-6669.