

Investigadores españoles y egipcios han identificado una mutación en el factor de transcripción Osterix como una nueva causa genética de la enfermedad rara osteogénesis imperfecta en un paciente egipcio de 8 años con herencia autosómica recesiva.

La principal causa de osteogénesis imperfecta son mutaciones en los genes del colágeno tipo I COL1A1 y COL1A2 y, en estos casos, la transmisión de la enfermedad es autosómica dominante.

Los autores de este estudio descartaron en el niño egipcio la presencia de mutaciones en los genes conocidos hasta el momento como causa de osteogénesis imperfecta y posteriormente, al tratarse de un paciente cuyos padres están emparentados, realizan un mapeo de homocigosidad.

Los investigadores descubrieron una mutación en el gen Osterix (OSX), esencial en la diferenciación de las células formadoras de hueso, como la causa genética de la osteogénesis imperfecta.

El análisis de mutaciones en otros pacientes afectados por esta enfermedad rara permitirá conocer el porcentaje de casos de osteogénesis imperfecta que son debidos a mutaciones en OSX.

Recientemente, también se han descrito en una minoría de casos graves de esta patología con herencia autosómica recesiva mutaciones en genes adicionales también relacionados con el proceso de síntesis de colágeno tipo I.

Este trabajo, que aparecerá publicado en el número de julio de la revista científica "American Journal of Human Genetics", nació como un proyecto colaborativo interno de grupos de investigación del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Ciberer) y ha sido coordinado por estos mismos grupos, pertenecientes a su vez al Instituto de Genética Médica y Molecular (Ingemm) del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz (IdiPAZ) y al Instituto de Investigaciones Biomédicas (Csicuam).

Además, la investigación ha contado con la colaboración de investigadores del National Research Centre de Egipto y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Bioingeniería, Biomateriales y Nanomedicina (Ciberbbn).

[Enlace externo a la información.](#)