

Madrid, martes 24 de enero de 2012

Un nuevo gen en la lista de los que causan los ‘huesos de cristal’

- **La osteogénesis imperfecta también se produce por mutaciones en ‘BMP1’, que dificultan la formación de colágeno I funcionalmente maduro**
- **El CSIC ha participado en este hallazgo, que mejorará la capacidad de diagnóstico de dicha enfermedad rara**

Versión mutada del gen *BMP1* son una causa más de la osteogénesis imperfecta, según una investigación liderada por un investigador del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC). Este gen codifica una enzima encargada de cortar una parte de la cadena proteica de las moléculas de procolágeno I que posteriormente se convierten en moléculas de colágeno I funcionalmente maduras. La mutación descrita en este trabajo provoca que los mutantes de *BMP1* no realicen este proceso de forma correcta.

Esta enfermedad rara, comúnmente conocida como *huesos de cristal*, se caracteriza por una deficiencia en la producción de colágeno I, lo que provoca una fragilidad excesiva en los huesos. Aproximadamente, dicha dolencia afecta a unas 2.700 personas en España.

La variante dominante de esta enfermedad rara, que es la más común, se caracteriza por mutaciones en los genes *COL1A1* y *COL1A2*. También existe una minoría de casos de herencia recesiva en los que, durante los últimos años, se han descrito mutaciones en un número cada vez mayor de genes.

El investigador del CSIC en el Instituto de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols (centro mixto del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid) Víctor Luis Ruiz-Pérez, que ha liderado la investigación, explica: “Este es un nuevo gen a tener en cuenta en el diagnóstico genético de esta patología”.

Los resultados, publicados en la revista *Human Mutation*, se basan en el estudio de una familia egipcia con dos niños afectados por una variante recesiva y grave de osteogénesis imperfecta. En 2010, este mismo equipo descubrió la implicación del gen *OSTERIX/SP7* en el desarrollo de la enfermedad. Los resultados se publicaron en la revista *The American Journal of Human Genetics*.

La investigación también ha contado con la colaboración del equipo de investigación de Pablo Lapunzina del Hospital Universitario La Paz de Madrid que junto al centro de Ruiz-Pérez integran el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

Víctor Martínez-González, María Valencia, José A. Caparrós-Martín, Mona Aglan, Samia Temtamy, Jair Tenorio, Verónica Pulido, Uschi Lindert, Marianne Rohrbach, David Eyre, Cecilia Giunta, Pablo Lapunzina, Víctor L. Ruiz-Pérez. **Identification of a mutation causing deficient BMP1/mTLD proteolytic activity in autosomal recessive osteogenesis imperfecta.** *Human Mutation*. DOI: 10.1002/humu.21647