

## OsteoGen

### Evaluación genética de predisposición a la osteoporosis



La osteoporosis es una enfermedad caracterizada por la disminución de la masa ósea y por el deterioro de su microestructura. Esto se traduce en una fragilidad ósea y en un riesgo incrementado de fracturas no traumáticas.

La osteoporosis suele diagnosticarse tras la aparición de una fractura, por lo que se trata de una enfermedad silenciosa.

La osteoporosis se ha convertido en el segundo problema sanitario en importancia, después de las enfermedades cardiovasculares. Una de cada 3 mujeres y 1 de cada 8 hombres mayores de 50 años tienen un riesgo incrementado de sufrir fracturas óseas como resultado de la osteoporosis.

En consecuencia, el diagnóstico temprano de la osteoporosis es fundamental.

Se estima que 3.5 millones de personas presentan osteoporosis en México, aunque únicamente el 49% de los afectados están diagnosticados.

#### Factores de riesgo de osteoporosis

Como en otros procesos ligados al envejecimiento, la osteoporosis es el resultado de la interacción entre la predisposición genética de cada individuo y sus factores ambientales. Así, se estima que los factores genéticos contribuyen en un 50 a un 80% a la variabilidad interindividual de la masa ósea, mientras que el 20-50% restante estaría modulado por los factores ambientales.

#### Factores de riesgo ambientales.

Existen diferentes factores ambientales de riesgo de osteoporosis, entre los cuales cabe destacar: la edad, el sexo, los antecedentes familiares, la raza y el grupo étnico, la medicación, la actividad física, la exposición al sol, la dieta, el tabaco, el alcohol, el peso y los niveles hormonales.

#### Factores de riesgo genéticos.

No existe un único factor genético de susceptibilidad, sino que son varios los genes implicados. Estos factores de riesgo (polimorfismos) interactúan entre sí y también con los factores de riesgo ambientales. Es por ello que es importante analizar los diversos factores de riesgo genéticos, para obtener un riesgo global de desarrollar osteoporosis.

El análisis de los factores genéticos de riesgo informa del riesgo individual de cada individuo de acabar desarrollando osteoporosis. En consecuencia, el análisis puede realizarse en la fase presintomática de la enfermedad, lo que posibilita anticiparse al desarrollo de la misma mediante una prevención más personalizada y temprano, es decir, más eficaz.

#### Perfil genético OsteoGen

El análisis genético **OsteoGen** consiste en la evaluación de 7 polimorfismos en 5 genes. Se trata, pues, de una de las evaluaciones genéticas de la osteoporosis más completas actualmente disponibles.

El análisis realiza una evaluación cuantitativa del riesgo relativo de osteoporosis, en base al impacto de los diferentes polimorfismos genéticos que afectan al metabolismo óseo. El impacto global de los 7 se clasifica de 0 (impacto de referencia) a 4 (impacto muy importante: riesgo relativo aumentado: >7).

El perfil **OsteoGen** es una de las pruebas de diagnóstico temprano de la osteoporosis. Pero, a diferencia de las otras pruebas (densitometría ósea, análisis de marcadores óseos en sangre o en orina), **OsteoGen** es un análisis predictivo del desarrollo de osteoporosis. Asimismo, el análisis

aporta relevante información sobre la eficacia del tratamiento hormonal sustitutivo (THS) en la prevención de la pérdida ósea postmenopáusica.

Se estima que el 90% de los casos de osteoporosis podrían evitarse si a las personas (especialmente a las mujeres) de más de 55 años se les realizaran pruebas de diagnóstico temprano de osteoporosis.

### **Indicaciones**

El perfil genético **OsteoGen** está especialmente indicado en:

- Personas que deseen gestionar proactivamente su salud, a partir de los 40 años.
- Hombres y mujeres (especialmente mujeres) a partir de los 50 años.
- Personas con antecedentes familiares de osteoporosis.

### **Requisitos**

**Muestra:** Saliva (kit Oragene-DNA OG-500 u OG-510) o sangre total (5 ml) con EDTA.

**Documentación:** Consentimiento Informado (código MPP1) y Cuestionario Clínico (código MPP3), imprescindibles.