Rev Clin Esp. 2018;218(Espec Congr):735

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-082 - POLIMORFISMOS DEL GEN ENOS EN LA ENFERMEDAD ÓSEA DE PAGET

D. Mora Peña[1], I. Calero Paniagua[1], R. Usategi Martín[2], J. García Aparicio[3], L. Corral Gudino[4], F. Egea Aldana[5], R. González Sarmiento[6] y J. del Pino Montes[7]

[1]Medicina Interna. Hospital General Virgen de la Luz. Cuenca. [2]Instituto Bioinvestigación. IBSAL. Salamanca. [3]Medicina Interna, [7] Reumatología. Hospital Universitario de Salamanca. Hospital Clínico. Salamanca. [4]Medicina Interna. Hospital El Bierzo. Ponferrada (León). [5]Unidad de Cuidados Críticos Urgente. San Fernando. Cádiz. [6]Departamento de Medicina Molecular. Departamento de Medicina, Universidad de Salamanca; e Instituto de Biología Molecular y Celular del Cáncer (IBMCC), Universidad de Salamanca-CSIC. Salamanca.

Resumen

Objetivos: Dado que el proceso de angiogénesis es vital para el "acoplamiento" entre resorción y formación ósea en la enfermedad ósea de Paget (EOP), y que uno de los principales reguladores de ésta es el óxido nítrico, nuestro objetivo fue determinar si puede existir una asociación entre los polimorfismos (SNPs) de la enzima óxido nítrico sintasa endotelial (eNOS) y la EOP frente a la población sana y si este polimorfismo se asocia con el fenotipo de la EOP.

Material y métodos: Se incluyeron un total de 264 pacientes con diagnóstico probado de EOP, atendidos entre 01/1990 y 01/2014 en la CEXT de Reumatología del Hospital Universitario de Salamanca. Como controles seleccionamos a 300 personas mayores de 40 años, sin enfermedad metabólica ósea ni antecedentes familiares de EOP. Se realizó un estudio retrospectivo con recogida de datos epidemiológicos, clínicos, de laboratorio, radiológicos, gammagráficos y se estudió el SNP rs2070744 del gen eNOS. El análisis de discriminación alélica se llevó a cabo mediante PCR a tiempo real empleando sondas TaqMan y posteriormente realizamos el test de Hardly Weinberg. El análisis estadístico con SPSS v18.0.

Resultados: Se presentan en la tabla.

SNP	Genotipo	EOP inactivo	EOP activo	p-valor	OR (95% IC)
eNOS rs2070744	TT	17 (34,0%)	63 (29,4%)	0,149	
	TC	27 (54,0%)	98 (45,8%)		
	CC	6 (12,0%)	53 (24,8%)		
	TT+TC	44 (88,0%)	161 (75,2%)	-	
	CC	6 (12,0%)	53 (24,8%)	0,051	
	TT	17 (34,0%)	63 (29,4%)	-	
	TC+CC	33 (66,0%)	151 (70,6%)	0,528	

SNP	Alelo	EOP inactivo	EOP activo	p-valor	OR (95% IC)
eNOS Rs2070744	T	61 (61,0%)	224 (52,3%)	-	
	C	39 (39,0%)	204 (47,7%)	0,009	1,84 (1,17-2.92)

Discusión: Estudios recientes apuntan que eNOS puede ser la principal fuente de NO en la regulación de la resorción ósea. La variante genética que hemos estudiado, el SNP eNOS rs2070744, está relacionada con la expresión de NO. Este SNP, al encontrarse en la región promotora, podría estar relacionado con los niveles de eNOS y, consiguientemente, de NO. La asociación entre ser portador del alelo C y presentar una enfermedad activa en el momento del diagnóstico, presentado además el genotipo CC una tendencia muy cercana a la significación estadística de presentar una enfermedad activa en el momento del diagnóstico podría traducir una fase activa más sintomática que hiciera al paciente consultar antes a su médico, o una fase activa más duradera en el tiempo.

Conclusiones: Ser portador del alelo C del SNP rs2070744 del gen eNOS podría asociarse con un fenotipo de la EOP en el que la fase activa tuviera mayor sintomatología o fuera más duradera.

0014-2565 / © 2018, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.