

▪ ATRÁS

◦ Premio Extraordinario de Doctorado 2016-17 (Ciencias de la Salud)

ANÁLISIS DE LA INFLUENCIA DE FACTORES GENÉTICOS Y AMBIENTALES EN EL NIVEL DE MASA ÓSEA EN ADULTOS JÓVENES

Resumen

La osteoporosis es una enfermedad compleja determinada por múltiples factores genéticos y ambientales como la nutrición, la actividad física o la composición corporal entre otros. La adquisición del pico de masa ósea (PMO), definido como la cantidad de masa ósea alcanzada al final de la maduración esquelética, se ha identificado como un factor predictor del riesgo de osteoporosis. El objetivo de esta Tesis Doctoral fue avanzar en el conocimiento sobre los factores genéticos y ambientales que podrían estar influyendo en la adquisición de la masa ósea en las etapas tempranas de la vida. Mediante una estrategia de selección de genes candidatos se investigó el posible papel de los genes VDR, ESR1, RANKL, RANK, OPG, LRP5, SOST, WNT16, SPTBN1, RSPO3, CCDC170, DKK1, GPATCH1 y TMEM135 como nuevos marcadores genéticos en la adquisición de masa ósea en adultos jóvenes. Los resultados obtenidos sugieren que variantes genéticas de los genes WNT16, LRP5 y RSPO3 podrían jugar un papel relevante en la adquisición del PMO en edades tempranas. Además, tras realizar un estudio de interacción génica se pudo observar una interacción entre el SNP rs9340799 del gen ESR1 y el SNP rs3736228 del gen LRP5 que alcanzó un alto grado de significación estadística. En relación a los factores ambientales, los hallazgos sugieren que la masa magra y la actividad física intensa son importantes determinantes de la masa ósea en adultos jóvenes. Además, la ingesta de antioxidantes de alta calidad puede influir en los niveles de masa ósea en mujeres jóvenes.

En conclusión, los datos obtenidos en la presente Tesis Doctoral muestran que tanto los factores genéticos (genes WNT16, LRP5 y RSPO3) como ambientales (nivel de actividad física, masa magra, ingesta de antioxidantes) estarían jugando un papel clave en la adquisición de la masa ósea en la adultez temprana. Así, en base al conocimiento actual se puede comenzar a esbozar un modelo de factores implicados en los niveles de masa ósea en adultos jóvenes. La identificación y caracterización de los marcadores genéticos y factores ambientales involucrados facilitará el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas y actuaciones preventivas frente a la osteoporosis en esta etapa.

Para la consecución de los objetivos de este trabajo se realizó una estancia internacional en el Arthritis Research UK Centre for Genetics and Genomics, Universidad de Manchester.

Algunas aportaciones importantes

Correa-Rodríguez M, Schmidt Rio-Valle J, Rueda-Medina B. Polymorphisms of the WNT16 gene are associated with the heel ultrasound parameter in young adults. *Osteoporos Int.* 2016 Mar;27(3):1057-1061.

Correa-Rodríguez M, Schmidt-RioValle J, Rueda-Medina B. RANKL/RANK/OPG Polymorphisms and Heel Quantitative Ultrasound in Young Adults. *Nurs Res.* 2017 Mar/Apr;66(2):145-151.

Correa-Rodríguez M, Rio-Valle JS, González-Jiménez E, Rueda-Medina B. The Effects of Body Composition, Dietary Intake, and Physical Activity on Calcaneus Quantitative Ultrasound in Spanish Young Adults. *Biol Res Nurs.* 2016 Jul;18(4):439-44.