

GENETIC ASPECTS OF OSTEOPOROSIS

Nicoară Nicoleta¹

Scientific advisor: Capcelea Svetlana¹

¹Department of Molecular Biology and Human Genetics, Nicolae Testemitanu University.

Background. Osteoporosis (OP) is an extremely heterogeneous multifactorial pathology, characterized by decreased bone density and risk of pathological fractures. Studies point out a strong genetic determinism of the disease, with multiple gene polymorphisms and predisposing mutations. **Objective of the study.** Assessing the share of genetic and environmental factors in the development and progression of OP. **Material and Methods.** Analysis of literature in the field, scientific articles PubMed and OxfordAcademic on the etiology and pathophysiology of OP. **Results.** Bone metabolism requires a constant balance determined by gene expression, environmental conditions and tissue needs. Genomic studies have identified about 300 susceptibility genes in OP encoding: extracellular matrix components (COL1A1 and 2, OPN), hormones and their receptors (ESR1 and 2, AR, VDR, CASR, PTHR1, CYP1A1, PRL, PTH, LEP, INS), participants in osteoblastogenic/osteoclastogenic processes (ALOX12 and 15, BMP4 and 7, IGF-1, LRP5 and 6, SOST/P53, RANK, RANK-L), cytokines and their receptors (IL1 and 6, TNF, TNFR2). It should be noted that the expression of these genes is ubiquitous and is not limited to bone tissue, which explains the multisystem damage. **Conclusion.** Mutations in the genes involved in controlling bone turnover determine the predisposition to OP, while the environmental factors can trigger the development of the disease. Understanding the role of genes in the pathogenesis of OP promotes the development of targeted treatments for most forms of osteoporosis.

Keywords: osteoporosis, bone mineral density, pathological fractures.

ASPECTELE GENETICE ALE OSTEOPOROZEI

Nicoară Nicoleta¹

Conducător științific: Capcelea Svetlana¹

¹Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae Testemitanu”.

Introducere. Osteoporoza (OP) este o patologie multifactorială, extrem de eterogenă, caracterizată prin diminuarea densității osoase și risc de fracturi patologice. Studiile evidențiază un puternic determinism genetic al bolii, existând multiple polimorfisme genice și mutații predispozante. **Scopul lucrării.** Aprecierea ponderii factorilor genetici și factorilor de mediu în dezvoltarea și progresia OP. **Material și Metode.** Analiza literaturii din domeniu, articole științifice PubMed și OxfordAcademic despre etiologia și fiziopatologia OP. **Rezultate.** Metabolismul osos necesită un echilibru constant determinat de expresia genelor, condițiile de mediu și nevoile țesuturilor. Studiile genomice au identificat circa 300 de gene de susceptibilitate la OP ce codifică: componentele matricei extracelulare (COL1A1 și 2, OPN), hormoni și receptorii lor (ESR1 și 2, AR, VDR, CASR, PTHR1, CYP1A1, PRL, PTH, LEP, INS), participanți la procesele osteoblastogene/osteoclastogene (ALOX12 și 15, BMP4 și 7, IGF-1, LRP5 și 6, SOST/P53, RANK, RANK-L), citokine și receptorii lor (IL1 și 6, TNF, TNFR2). De menționat că expresia acestor gene este omniprezentă și nu se limitează doar la țesutul osos, ceea ce explică afectarea multisistemică. **Concluzii.** Mutațiile genelor implicate în controlul *turnover*-ului osos determină predispoziția la OP, iar factorii de mediu pot declanșa dezvoltarea bolii. Înțelegerea rolului genelor în patogeneza OP favorizează elaborarea tratamentelor țintite pentru majoritatea formelor de osteoporoză.

Cuvinte cheie: osteoporoza, densitate minerală osoasă, fracturi patologice.