

IL RACHITISMO IPOFOSFATEMICO E' LEGATO A MUTAZIONI DEL GENE ENPP1

09 March 2010

Il rachitismo ipofosfatemico è legato a un'anomalia della regolazione renale dell'omeostasi del fosfato. Due diversi studi, pubblicati sul numero di febbraio della rivista *The American Journal of Human Genetics* dimostrano che delle mutazioni del gene ENPP1, che comportano una perdita della funzione dell'enzima codificato, sono all'origine della forma autosomica recessiva della malattia.

ENPP1 È un enzima responsabile della sintesi del pirofosfato inorganico ed è anche associato ad un aumento del tasso plasmatico di FGF23, un inibitore del riassorbimento renale del fosfato e della sintesi della vitamina D. 1° studio e 2° studio