

OMOCISTEINA

(5,10-METYLENTETRAHYDRO-FOLATEREDUCTASE, MTHFR, C667T E A1298C)

PATOGENOSI

L'aminoacido omocisteina (HC) è considerato, assieme a tassi elevati di colesterolo, LDL e lipoproteina-a, valori bassi di HDL, pressione alta, diabete mellito, abuso di nicotina e anamnesi familiare positiva, un fattore a rischio per le malattie cardiovascolari (CVD), per la malattia cardiaca (HD) come pure per l'angina pectoris e gli ictus. Tassi elevati di HC sono causati sia da carenze vitaminiche (coinvolte nel suo metabolismo: B6, B12 o acido folico) che da difetti enzimatici. Sperimentalmente si è notato *in vitro* un effetto citotossico dell' HC sull'endotelio dei vasi. Inoltre si è potuto dimostrare che tassi elevati di HC sono riscontrabili in pazienti con malattie come angina pectoris, infarto del miocardio e ictus. Recentemente uno studio norvegese ha messo in correlazione il tasso di HC e la mortalità in pazienti con una malattia coronarica dimostrata angiograficamente. Il gruppo con i valori più alti di HC è risultato avere una mortalità 4.5 volte maggiore rispetto ai pazienti nel gruppo con i tassi più bassi. Il tasso elevato di HC è stato inoltre associato in molti studi a dei polimorfismi dell'enzima MTHFR, responsabile del metabolismo dell'HC nel sangue, che ne riducono l'attività. In particolare i polimorfismi C677T e A1298C contribuiscono ad un aumento del rischio per CVD e trombosi venose profonde (DVT) ed hanno un'alta prevalenza nei pazienti con CVD (0.41 per C677T e 0.27 per A1298C). Diversi studi hanno potuto correlare la presenza contemporanea della mutazione C677T e tassi bassi di acido folico nel sangue ad un rischio aumentato per le CVD. Individui omozigoti per il polimorfismo C677T sono associati con alte concentrazioni seriche di HC in particolare quelli con un basso tasso di acido folico. Eterozigoti per entrambi i polimorfismi hanno comunque un rischio aumentato per CVD e HD. Il polimorfismo A1298C nella popolazione generale non è associato con alti livelli di HC, ma in pazienti con CVD rappresenta un fattore a rischio per un tasso elevato di HC.

TEST

Tramite PCR si amplificano due frammenti del gene MTHFR dove si riscontrano i due polimorfismi che vengono poi digeriti con due diversi enzimi di restrizione. I frammenti ottenuti vengono separati elettroforeticamente ed i risultati dei frammenti digeriti permettono di distinguere tra wild-type (normale), eterozigote (un allele normale ed uno mutato) ed omozigote (due alleli mutati).

PRELIEVO

Sangue/EDTA, 5 ml.

ESECUZIONE

Giornaliera.

COSTO

Secondo tariffario federale (2205.06) TP 105.

OSSERVAZIONI

Studi recenti hanno dimostrato un'associazione significativa tra i polimorfismi C677T e A1298C in donne ed una crescita intrauterina ridotta.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.