

Presso l'Istituto Morgagni  
è possibile effettuare  
questa indagine.

Avere una risposta  
sul rischio per le varie  
condizioni morbose  
rischio trombotico,  
condizioni  
degenerative  
o rischio neoplastico,  
per programmare  
una gravidanza sicura.  
Una sicurezza in più  
a portata di mano.

**ISTITUTO  
"G.B. MORGAGNI"**  
*Check up·life*

Per saperne di più:

**ISTITUTO G.B. MORGAGNI**  
Corso Torino, 89-91r - 16129 Genova  
Tel 0108596552 - 3487982119

**Malattie  
degenerative  
e metaboliche:  
ruolo delle  
mutazioni  
della MTHFR**  
(metilentetraidrofolato reductasi)

**ISTITUTO  
"G.B. MORGAGNI"**  
*Check up·life*

I fenomeni degenerativi e le malattie ad essi collegati presentano un costante aumento; causa indiretta dell'aumento della vita media, delle abitudini di vita e alimentari, di fattori ambientali presenti nelle società moderne.

Sicuramente le abitudini di vita, l'alimentazione, una vita attiva e la non sedentarietà influiscono positivamente sullo stato di salute dell'individuo.

Talvolta, nonostante questo, è stato osservato che **alcune malattie degenerative hanno una frequenza maggiore in alcuni gruppi familiari.**

**È possibile che malattie come arteriosclerosi, infarto acuto del miocardio, trombosi, ictus, Alzheimer e altre affezioni degenerative del SNC, malformazioni congenite, difetti del tubo neurale, abortività ripetute, tendenza familiare alla carcinogenesi, malattie metaboliche, riconoscano talvolta un comune denominatore?**

La predisposizione a sviluppare le suddette malattie spesso sembra chiamare in causa **l'ereditarietà**. Il suo peso viene ritenuto maggiore rispetto a quello attribuito un tempo. Alcuni studi sono rivolti alle **alterazioni genetiche di un enzima** deputato alle metilazioni: processo metabolico dagli effetti sui processi di maturazione e detossificazione di tessuti e organi e riparativi del DNA.

**QUESTO ENZIMA È IL MTHFR**  
(metiltetraidrofolato reductasi)

Alcune sue **modificazioni genetiche** inducono una minore efficienza dell'enzima medesimo.

Di conseguenza si ha **una carenza dei prodotti metabolici** derivati dalle sue reazioni e un accumulo di cataboliti non smaltiti, come ad esempio l'omocisteina, attivatore di stress ossidativo nocivo per le cellule e le membrane biologiche. Questa situazione carenziale è chiamata in causa per molte delle condizioni sopracitate.

**I polimorfismi genetici dell'MTHFR dei geni C677T e A1298C sono oggi determinabili per individuare quelle alterazioni genetiche alla base delle malattie degenerative, neoplastiche, e sul versante delle alterazioni dell'embriogenesi come sopra indicato.**

**Un semplice prelievo del sangue o delle cellule della mucosa interna buccale è in grado di scoprire la/le mutazione nei geni indicati.**

Una volta dimostrata la presenza di una o più mutazioni del gene per l'MTHFR, **è possibile implementare nella dieta il supplemento vitaminico** opportunamente metilato per consentire i processi metabolici dipendenti dall'enzima medesimo integrando con antiossidanti (Omega3, vitamina C ecc).



Una dieta ricca di folati e/o una integrazione con metilfolato (acido folico già degradato), permette l'efficace rimetilazione della omocisteina a metionina, anche in presenza di tali varianti.

Un **test genetico volto a individuare le alterazioni dell'enzima MTHFR diventa fondamentale** per individuare per tempo condizioni potenzialmente pericolose per la salute e per tutte le condizioni di rischio sopra esposte.

*La variante C677T è comunemente associata con il rischio di malattie cardiache precoci e di ictus, la variante A1298C con numerose malattie croniche. Queste varianti sono comunque associate a numerosi problemi di salute. Le mutazioni possono essere omozigoti con entrambi i geni interessati, od eterozigoti, ovvero un solo gene coinvolto. La mutazione C677T specialmente negli omozigoti, causa una riduzione dell'attività dell'enzima del 50%. La mutazione A1298C è associata ad una riduzione dell'attività pari al 30%, se presente singolarmente, e al 60% negli eterozigoti composti C677T/A1298C. La presenza di entrambe le varianti determina quindi la sintesi di una proteina con attività enzimatica ridotta con conseguente accumulo di omocisteina. Questi polimorfismi acquistano rilevanza clinica se presenti in omozigosi o in eterozigosi composta (C677T/A1298C) determinando un aumentato rischio di tromboembolia venosa, soprattutto quando in associazione a fattore V di Leiden o alla variante G20210A della protrombina (Fattore II).*