

Alanina. Questa variante genetica è associata con elevati livelli di omocisteina e ridotti livelli di folato nel plasma quando presente in combinazione con la mutazione C677T.

La presenza di elevati livelli di omocisteina nel plasma dipende, oltre che da fattori genetici, anche da **fattori comportamentali**: tabagismo, abuso di sostanze alcoliche e caffeina, scarsa attività fisica e alimentazione povera di frutta e verdura (soprattutto quella a foglia verde ricca di acido folico) sono considerati fattori di rischio per iperomocisteinemia.

Casi in cui è consigliabile verificare la presenza delle mutazioni C677T e A1298C del gene MTHFR:

- Malattie cardiovascolari premature
- Trombo-embolismo venoso (trombosi venosa, embolia polmonare)
- Familiarità per malattie cardiovascolari
- Prima di iniziare l'uso di contraccettivi orali
- Ripetuti aborti naturali
- Prima di iniziare terapie chemioterapiche con metotrexato
- Prematura aterosclerosi

Terapia e diagnosi precoce

Per curare pazienti affetti da un elevato livello di omocisteina nel sangue esistono delle terapie che mirano soprattutto a reintegrare l'acido folico e altre vitamine del gruppo B quali la B12, la B6 e la B2. Oltre ad un sano stile di vita (non eccedere nel consumo di proteine animali, preferire un'alimentazione ricca di vegetali e non fumare), risulta fondamentale una diagnosi precoce del difetto genetico in modo da:

- prevenire le complicazioni (trombosi venosa e malattie coronariche e cerebrovascolari)
- ottimizzare la profilassi terapeutica

Una volta identificata l'anomalia genetica in un paziente, è possibile allargare lo studio ai suoi consanguinei, per offrire, ad esempio, la possibilità di una prevenzione primaria della patologie trombotiche, specialmente in quei casi in cui l'anomalia fosse associata ad altre condizioni che predispongono all'insorgenza di trombosi (es, mutazione G20210A del Fattore II della coagulazione, mutazione "Leiden" Fattore V della coagulazione).

Tipologie di analisi

Diagnosi tradizionale: test biochimici per l'identificazione del livello di omocisteina nel sangue. Comporta un semplice prelievo del sangue.

Diagnosi molecolare: oggi si possono ottenere risultati rapidi e attendibili con l'analisi e la tipizzazione delle mutazioni del gene MTHFR umano con tecniche di Biologia Molecolare. L'esame di laboratorio si effettua con un semplice prelievo di sangue ed i risultati di laboratorio indicano se il paziente è portatore di alterazioni nel gene responsabile della biosintesi dell'enzima MTHFR.

Il costo dell'esame è di 66€ (di cui 36€ di ticket e 30€ di quota impegnativa) salvo particolari esenzioni segnalate dal medico di base.