

METABOLISMO DEI FOLATI



COSA INCLUDE IL REFERTO

- SPIEGAZIONE dettagliata del test effettuato e raccomandazioni da seguire;
- TABELLA RIASSUNTIVA che riporta gli ambiti metabolici indagati e i risultati ottenuti dall'analisi del DNA, per avere una rapida visualizzazione della propria situazione generale e verificare la eventuale presenza di situazioni compromesse;
- BIBLIOGRAFIA che riporta le referenze scientifiche del test.

COLORI UTILIZZATI



Indica che le varianti individuate nell'analisi non alterano in modo sfavorevole l'attività enzimatica delle proteine da loro codificate e/o il rischio associato ad alcune patologie.



Indica che le varianti individuate nell'analisi alterano in modo leggermente sfavorevole l'attività enzimatica e/o il rischio associato ad alcuni disturbi o patologie.

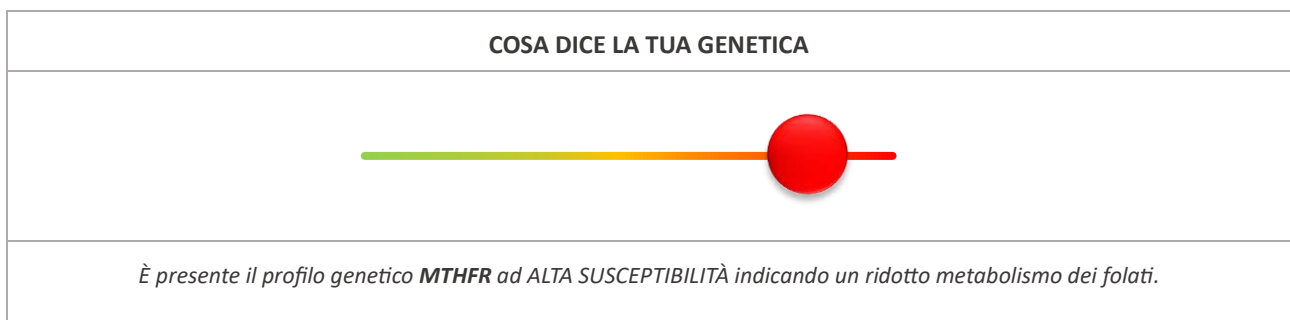


Indica che le varianti individuate nell'analisi alterano in modo particolarmente sfavorevole l'attività enzimatica con un conseguente incremento del rischio di sviluppare alcuni disturbi o patologie associate.

I risultati illustrati, come pure le considerazioni e le spiegazioni contenute nelle pagine successive di questo fascicolo, non devono essere considerati come una diagnosi medica. È importante tenere presente che l'informazione genetica è solo una parte dell'informazione totale necessaria ad avere una completa visione dello stato di salute di una persona, i dati qui riportati rappresentano quindi uno strumento a disposizione del medico curante per formulare una corretta valutazione dello stato fisiologico del paziente e suggerire un adeguato trattamento personalizzato.

Risultato del test:

| Gentras ID | Gene | Varianti Alleliche | Genotipo | | Predisposizione |
|------------|-------|--------------------|----------|---|-----------------|
| GTS003 | MTHFR | C | T | T | ALTA |
| | | T | | | |



Spiegazione dell'analisi genetica:

Si e' valutato il sito genico variabile C677T sul gene MTHFR.

Il sito C677T è indice della capacità dell'organismo di metabolizzare i folati perché influenza la funzionalità di un enzima chiave di questo metabolismo, la metilen tetraidrofolato reductasi (MTHFR), ed è misura della carenza ematica di acido folico. L'MTHFR è un enzima che influisce sull'efficienza del metabolismo dell'acido folico.

Cosa sono i Folati

I folati sono una forma di vitamina B9, una vitamina essenziale per molte funzioni biologiche. Sono presenti naturalmente in diversi alimenti, come verdure a foglia verde (spinaci, broccoli, asparagi), legumi, frutta (arance, avocado), e cereali integrali.

Svolgono un ruolo cruciale nella sintesi del DNA, la divisione e la crescita delle cellule, e nella formazione dei globuli rossi. Per questo motivo, sono particolarmente importanti durante la gravidanza, poiché un apporto adeguato può prevenire difetti del tubo neurale nel feto.

Un'altra forma di vitamina B9 è l'acido folico, che è la versione sintetica utilizzata negli integratori alimentari e in alcuni cibi fortificati.

Il metabolismo dei Folati

Il metabolismo dei folati è il processo con cui il nostro corpo utilizza i folati (vitamina B9) per svolgere diverse funzioni essenziali:

- **Assorbimento:** Quando mangiamo alimenti ricchi di folati (come verdure a foglia verde), i folati vengono assorbiti nell'intestino tenue.
- **Conversione:** Una volta assorbiti, i folati vengono trasformati in una forma attiva chiamata tetraidrofolato (THF). Questa è la forma che il corpo può usare per le sue funzioni.
- **Sintesi del DNA:** Il THF è coinvolto nella produzione del DNA, fondamentale per la divisione e la crescita delle cellule.
- **Formazione dei globuli rossi:** Serve anche a creare i globuli rossi, che trasportano ossigeno nel sangue.
- **Metabolismo degli aminoacidi:** Il THF aiuta a trasformare alcuni aminoacidi, che sono i mattoni delle proteine.
- **Metilazione:** I folati giocano un ruolo in un processo chiamato metilazione, che è come "accendere" o "spegnere" determinati geni, contribuendo al corretto funzionamento delle cellule.

In presenza di livelli bassi di folati, possono verificarsi problemi come anemia (pochi globuli rossi sani) e, durante la gravidanza, malformazioni del feto.

La variante MTHFR (metilentetraidrofolato reduttasi) è una mutazione genetica che può influenzare il metabolismo dei folati. Questa mutazione può ridurre l'efficienza con cui l'organismo converte l'acido folico (la forma sintetica della vitamina B9) e i folati alimentari in 5-MTHF (5-metiltetraidrofolato), la forma attiva utilizzata.

Se una persona ha una variante sfavorevole del gene MTHFR, potrebbe essere più a rischio di problemi come omocisteina elevata, che è collegata a un rischio maggiore di malattie cardiovascolari, e potrebbe non metabolizzare bene l'acido folico.

Contromisure da considerare se la variante MTHFR è sfavorevole

Ecco le contromisure consigliate:

- **Integrazione con 5-MTHF:** Invece di prendere acido folico, si consiglia di assumere direttamente 5-metiltetraidrofolato (5-MTHF), che è già la forma attiva di vitamina B9. Questo bypassa il bisogno di una conversione efficiente da parte del gene MTHFR.
- **Assunzione di folati naturali:** Consumare alimenti ricchi di folati naturali, come verdure a foglia verde, legumi e agrumi, può essere utile. I folati presenti in cibi naturali tendono ad essere meglio assimilati dal corpo rispetto all'acido folico sintetico.
- **Monitorare i livelli di omocisteina:** Le persone con una variante MTHFR possono avere livelli elevati di omocisteina nel sangue. Monitorare regolarmente questi livelli con un medico è importante per gestire il rischio cardiovascolare.
- **Vitamine del gruppo B:** Spesso è utile assumere altre vitamine del gruppo B (B6 e B12), che lavorano insieme ai folati per abbassare i livelli di omocisteina.
- **Stile di vita sano:** Mantenere un'alimentazione bilanciata, fare attività fisica regolare e ridurre lo stress può aiutare a migliorare la salute cardiovascolare e compensare eventuali effetti negativi della variante MTHFR.

Consultare un medico o un nutrizionista è fondamentale per un piano di integrazione personalizzato.

BIBLIOGRAFIA

1. Marini NJ, Gin J, Ziegler J, Keho KH, Ginzinger D, Gilbert DA, Rine J (2008) The prevalence of folate-remedial MTHFR enzyme variants in humans. *Proc Natl Acad Sci U S A* 105: 8055-8060.
2. Wang TJ, Zhang F, Richards JB, Kestenbaum B, van Meurs JB, Berry D, Kiel DP, Streeten EA, Ohlsson C, Koller DL, Peltonen L, Cooper JD, O'Reilly PF, Houston DK, Glazer NL, Vandenput L, Peacock M, S (2010) Common genetic determinants of vitamin D insufficiency: a genome-wide association study. *Lancet* 376: 180-188.
3. Ahn J, Yu K, Stolzenberg-Solomon R, Simon KC, McCullough ML, Gallicchio L, Jacobs EJ, Ascherio A, Helzlsouer K, Jacobs KB, Li Q, Weinstein SJ, Purdue M, Virtamo J, Horst R, Wheeler W, Chanock S, Hunter D (2010) Genome-wide association study of circulating vitamin D levels. *Hum Mol Genet* 19: 2739-2745.
4. Zhi Luo, Zhan Lu, Irfan Muhammad, Yun Chen, QiuHong Chen, Jiaojiao Zhang, Yongyan Song. *Lipids Health Dis* (2018). Associations of the MTHFR rs1801133 polymorphism with coronary artery disease and lipid levels: a systematic review and updated meta-analysis.
5. Wei Zhang, Ye Wang, Guorong Bi. *Cell Biochem Biophys* (2015). Quantitative assessment of association between rs1801133 polymorphism and susceptibility to stroke.