



TRATTI PERSONALI

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Tratti personali](#) / Gene MTHFR

Gene MTHFR

Il gene MTHFR codifica per un enzima chiave nel metabolismo dei folati. Un gran numero di studi ha associato la presenza di varianti comuni nelle popolazioni C677T e A1298C con una ridotta capacità metabolica dei folati che può essere correlata a diverse condizioni cliniche.

I risultati genetici indicano
Presenza di due copie di C667T in MTHFR

SNP

rs1801133

GEN O REGIONE

MTHFR

GENOTIPO

AA

RISULTATO

Ha due copie della variante C667T nel gene MTHFR.

SNP

rs1801131

GEN O REGIONE

MTHFR

GENOTIPO

TT

RISULTATO

Non ha la variante A1298C nel gene MTHFR.

Per ottenere i risultati, vengono valutati gli studi scientifici pertinenti pubblicati negli ultimi anni. Questi studi hanno identificato diverse varianti genetiche associate a una maggiore probabilità di esprimere un tratto specifico. Questi tratti dipendono di solito da un piccolo numero di varianti, per cui l'essere portatore di una di esse determina in larga misura se il tratto è espresso o meno nell'individuo con una probabilità maggiore o minore.

Il gene MTHFR codifica per l'enzima metilene tetraidrofolato reduttasi, che svolge un ruolo chiave nel metabolismo dei folati e dell'omocisteina catalizzando la conversione dei folati ingeriti con la dieta (vitamina B9) nella principale forma circolante di folati, utilizzata nella via di conversione omocisteina-metionina. La metionina è un aminoacido essenziale, non solo per la costituzione delle proteine dell'organismo, ma anche per la metilazione del DNA e la regolazione dell'espressione genica. In questo senso, le alterazioni della sequenza del gene MTHFR possono portare a una carenza di questo enzima e, con essa, ad alterazioni nel ciclo di conversione dei folati e nella generazione di metionina dall'omocisteina, che possono portare a bassi livelli di folati nel sangue e ad alti livelli di omocisteina nel sangue e nelle urine (omocistinuria).

Le varianti del gene MTHFR C677T e A1298C sono due dei polimorfismi più comuni nella popolazione generale. Circa il 60-70% degli individui presenta almeno una di queste varianti, l'8,5% è omozigote (due copie) per una di esse e il 2,25% è portatore eterozigote composto (una copia di ciascuna variante). Entrambe le varianti sono state collegate a una ridotta attività dell'enzima MTHFR e a una minore efficienza nell'elaborazione dell'acido folico. La variazione C677T diminuisce l'affinità tra MTHFR e il suo cofattore, favorendo la termolabilità e diminuendo l'attività enzimatica, mentre la A1298C diminuisce direttamente l'attività enzimatica. Di conseguenza, queste varianti sono state associate a una serie di condizioni, tra cui tumori, malattie coronariche, livelli plasmatici alterati di lipidi e difetti di chiusura del tubo neurale, oltre a trombofilia, problemi di fertilità e complicazioni durante la gravidanza.

Tuttavia, nonostante il ruolo vitale dei folati e della MTHFR nel loro metabolismo, i risultati scientifici rimangono incoerenti e senza prove statisticamente significative che questi polimorfismi abbiano un impatto sulla pratica clinica di routine. In questo contesto, l'American College of Medical Genetics and Genomics non raccomanda test di routine per i due polimorfismi comuni, né l'American Academy of Nutrition and Dietetics raccomanda interventi dietetici. Questo perché entrambe le varianti hanno un'alta frequenza nella popolazione generale e non esistono interventi clinicamente significativi da proporre ai portatori, per cui la loro identificazione non è attualmente utile.

Se volete saperne di più su come la genetica influisce su chi siete, visitate la sezione dedicata ai [tratti di personalità](#).



Relazione tecnica

Oltre alla dieta e ad altre condizioni fisiopatologiche (ipotiroidismo, insufficienza renale, ipertensione arteriosa, diabete mellito, fumo, inattività fisica e altre), le componenti genetiche possono influenzare i livelli di omocisteina. Le due varianti comuni ampiamente studiate, C677T e A1298C, sono state collegate a una diminuzione dell'attività del gene MTHFR, che codifica per l'enzima metilenetetraidrofolato reductasi coinvolto nel ciclo dei folati, che può influenzare la distribuzione intracellulare dei folati e aumentare moderatamente i livelli di omocisteina. Entrambe le varianti sono comuni nella popolazione nel suo complesso, sia in singola o doppia copia di una delle due varianti, sia in una copia di ciascuna delle due varianti.

Bibliografia

[MTHFR genetic testing: Controversy and clinical implications.](#) Australian Journal for General Practitioners 2016; 45(4):237-240.

[Wan L et al.](#) Methylenetetrahydrofolate reductase and psychiatric diseases. Transl Psychiatry 2018; 8, 242.

[Leclerc D et al.](#) Molecular Biology of Methylenetetrahydrofolate Reductase (MTHFR) and Overview of Mutations/Polymorphisms. Madame Curie Bioscience Database [May 2022].

[Liu F et al.](#) 5,10-methylenetetrahydrofolate reductase C677T gene polymorphism and peripheral arterial disease: A meta-analysis. Vascular. 2020;1708538120982698.

[Osadnik T et al.](#) Genetic and environmental factors associated with homocysteine concentrations in a population of healthy young adults. Analysis of the MAGNETIC study. Nutr Metab Cardiovasc Dis. 2020;30(6):939-947.

Limiti dello studio

La presenza di importanti fattori ambientali, così come di altri fattori genetici non analizzati in questo studio, può influenzare il risultato fenotipico di un determinato tratto.

Il test TellmeGen non costituisce una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa influire sulla vostra salute e/o in caso di sintomi, consultate il vostro medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati



[DNA Connect](#)

[Raw Data](#)

[Acquista](#)

Servizio genetico personalizzato

[Consulenza genetica](#)

[Susceptibilità genetica](#)

tellmeGen™

[Blog di genetica](#)

[Chi siamo](#)

[Contatti distributori](#)

Termini e condizioni

[Gestione dei cookie](#)

[Politica dei resi](#)

[Politica sulla privacy](#)

[Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test](#)

[Termini legali](#)

[Documento di consenso legale](#)

[Domande frequenti](#)



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen



- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

