



## WELLNESS

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Wellness](#) / Livelli di vitamina B12

## Livelli di vitamina B12

La vitamina B12 (cobalamina) è una vitamina idrosolubile ottenuta da prodotti animali come carne rossa, latticini e uova. È essenziale per la sintesi del DNA e la produzione di energia cellulare.

### I risultati genetici indicano

Livelli bassi

SNP

**rs1801133**

GEN O REGIONE

**MTHFR**

GENOTIPO

**AA**

RISULTATO

**Ridotto assorbimento intestinale della vitamina B12.**

SNP

**rs526934**

GEN O REGIONE

**TCN1**

GENOTIPO

**AG**

RISULTATO

**Diminuzione dei livelli di vitamina B12.**

SNP

**rs601338**

GEN O REGIONE

**FUT2**

GENOTIPO

**AG**

*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.*

La vitamina B12, nota anche come cobalamina, comprende diverse forme, tra cui ciano, metile, desossiadenosile e idrossicobalamina. Non esistono forme bioattive naturali di vitamina B12 provenienti da fonti vegetali e la forma ciano, utilizzata negli integratori, si trova in tracce negli alimenti.

La vitamina B12 è utilizzata come cofattore per gli enzimi coinvolti nella sintesi del DNA, degli acidi grassi e della mielina. Di conseguenza, la carenza di B12 può causare sintomi ematologici e neurologici.

Di norma, la vitamina B12 nel siero è legata a proteine note come transcobalamine e la maggior parte della vitamina viene trasportata legata all'aptocorrina e ad altri tipi di transcobalamine.

La carenza clinica di B12, con manifestazioni ematologiche o neurologiche, è relativamente rara. La carenza di vitamina B12 può avere diverse origini:

- Autoimmune: l'anemia perniziosa è una malattia autoimmune in cui vengono prodotti anticorpi contro il fattore intrinseco. Il fattore intrinseco è una glicoproteina prodotta dalle cellule parietali dello stomaco ed è necessario per l'assorbimento della B12 nell'ileo terminale. Gli anticorpi contro il fattore intrinseco si legano al fattore intrinseco e ne inibiscono gli effetti, determinando un'incapacità di assorbimento della B12 da parte dell'ileo terminale.
- Malassorbimento: Le cellule parietali dello stomaco producono il fattore intrinseco; pertanto, qualsiasi paziente con una storia di chirurgia di bypass gastrico può essere a rischio di sviluppare una carenza di B12 perché il nuovo percorso alimentare bypassa il sito di produzione del fattore intrinseco. Nei pazienti con una normale produzione di fattore intrinseco, qualsiasi danno all'ileo terminale, come la resezione chirurgica dovuta al morbo di Crohn, compromette l'assorbimento della B12 e porta a una carenza. Anche altri danni all'intestino tenue, come l'infiammazione da celiachia o l'infezione da tenia *Diphyllobothrium latum*, possono portare a una carenza di B12.
- Insufficienza alimentare.

La B12 è immagazzinata in eccesso nel fegato; tuttavia, nei casi in cui la B12 non può essere assorbita per un periodo prolungato (ad esempio, insufficienza alimentare, malassorbimento, mancanza di fattore intrinseco), le scorte epatiche si esauriscono e si verifica una carenza.

La vitamina B12 è utilizzata anche come cofattore dell'enzima metilmalonil-CoA mutasi, che converte il metilmalonil-CoA in succinil-CoA. La determinazione dei livelli di acido metilmalonico (MMA) e di omocisteina sono testati frequentemente nella pratica clinica per verificare la carenza di B12. La misurazione dei livelli sierici totali di B12 ha il limite di determinare i livelli circolanti totali di B12, di cui circa l'80% è legato all'aptocorrina e quindi non biodisponibile per l'assorbimento cellulare.



## Relazione tecnica

La carenza di vitamina B12 in forma attiva (cobalamina) è solitamente causata da un deficit nell'apporto dietetico ed è più comune nelle donne che negli uomini. Anche i fattori genetici possono influenzare i livelli di vitamina B12, in quanto sono state descritte varianti genetiche che possono alterare i livelli di vitamina B12 influenzando le proteine coinvolte nell'assorbimento, nella captazione cellulare e nel metabolismo intracellulare. L'ereditabilità delle variazioni dei livelli di vitamina B12 è stimata al 60%.

Gli studi genetici sullo stato della vitamina B12 suggeriscono ora che si tratta di un tratto multifattoriale, in cui diversi polimorfismi a singolo nucleotide (SNP) in più geni interagiscono con l'ambiente per causare un'alterazione dello stato della vitamina B12.

Da una serie di revisioni della letteratura che hanno analizzato i risultati di studi genetici associati allo stato della vitamina B12 in individui sani provenienti da popolazioni di diversa ascendenza, sono stati identificati 7 marcatori associati. Tra i geni coinvolti nei livelli di vitamina B12 c'è il gene FUT2, un gene che codifica una 1,2-fucosiltransferasi. Questo enzima è coinvolto nella sintesi degli antigeni del gruppo sanguigno ABO(H) sulla superficie delle cellule ematiche ed epiteliali ed è necessario per la presenza di forme solubili di questi antigeni in diverse secrezioni.

Altri marcatori, invece, sono presenti in geni come TCN1, che produce l'enzima transcobalamina 1 o aptocorrina, che si lega alla vitamina B12 per proteggerla dall'acidità gastrica; il gene MMUT o MUT, che produce l'enzima metilmalonil-CoA mutasi; il gene FUT6 che produce l'enzima fucosiltransferasi 6 ed è coinvolto nella formazione di antigeni associati a Lewis; il gene FUT6 che produce l'enzima fucosiltransferasi 6 ed è coinvolto nella formazione di antigeni associati a Lewis. Il gene TCN2, che produce la proteina transcobalamina 2, che si lega alla vitamina B12 per il trasporto; il gene MTHFR, che produce un enzima coinvolto nella metilazione dell'omocisteina e dipende dalla vitamina B12; e il gene CLYBL, che produce una proteina mitocondriale ed è responsabile del legame degli ioni metallici.

## Bibliografia

[Surendran S., Adaikalakoteswari A., et al](#) An update on vitamin B12-related gene polymorphisms and B12 status. Genes Nutr. 2018 Feb 6;13:2.

[Velkova A., Díaz J.E.L., et al.](#) The FUT2 secretor variant p.Trp154Ter influences serum vitamin B12 concentration via holo-haptocorrin, but not holo-transcobalamin, and is associated with haptocorrin glycosylation. Hum Mol Genet. 2017 Dec 15;26(24):4975-4988.

[Ankar A. et Kumar A. \(2021\)](#) Vitamin B12 Deficiency. StatPearls.

[O'Leary F. et Samman S.](#) Vitamin B12 in Health and Disease. Nutrients. 2010 Mar; 2(3): 299–316.

## 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

Suscettibilità genetica

**tellmeGen™**

Blog di genetica

Chi siamo



## 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*

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù



- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

