



NUTRINEXT

NUTRIZIONE SU MISURA

Il benessere passa dalla tua tavola

Test Genetico per il metabolismo dell'omocisteina.

Introduzione.

Oltre 30.000 geni compongono il DNA di una persona, una sorta di “istruzioni per l’uso” per l’organismo.

Il profilo genetico è esclusivo, unico e irripetibile per ciascun individuo (non esistono due profili DNA identici al mondo, tranne che per i gemelli monozigoti).

La NUTRIGENETICA, scienza di ultima generazione, concentra lo sguardo proprio sul singolo individuo e sulle sue peculiari caratteristiche genetiche mettendole in relazione alla sua alimentazione, al suo metabolismo, alle sue predisposizioni e all’ambiente in cui vive.

Attraverso i test NutriNext è possibile, infatti, individuare piccole variazioni genetiche caratteristiche di ogni individuo (SNPs) che possono tradursi in risposte “personali” dell’organismo, in seguito all’introduzione di determinati alimenti o sostanze.

L’obiettivo finale dei test NutriNext è creare un intervento dietetico mirato per ogni singolo individuo, che possa ripristinare la salute o prevenire l’insorgenza di patologie, partendo dalle informazioni contenute nel suo DNA.

Il test per il **metabolismo dell’omocisteina** fornisce informazioni sulla predisposizione all’aumento dei valori ematici di omocisteina.

L’omocisteina, derivante da processi metabolici di trasformazione dei cibi, può accumularsi nel sangue e raggiungere livelli che sono considerati in letteratura fattore di rischio cardiovascolare indipendente, cioè alti valori di tale proteina possono comportare ad esempio una predisposizione a infarto del miocardio o ictus cerebrale anche se non associati ad altri fattori di rischio.

L’opportuna integrazione fra alimentazione, sali minerali, vitamine, stile di vita e genetica, in modo personalizzato, permette di ridurre tale rischio. Per conoscere se esiste una predisposizione all’aumento del rischio cardiovascolare è utile eseguire il test.

Il regime alimentare personalizzato, basato sui dati genetici risultanti dal test per la **Salute Cardiovascolare**, permette di stabilire la quantità e la qualità dei nutrienti per:

- Minimizzare gli effetti delle predisposizioni genetiche agli eventi cardiovascolari
- Potenziare gli effetti benefici, di uno stile di vita personalizzato, sulla salute del sistema cardiovascolare.

Il test analizza le varianti correlate in letteratura all’aumento del rischio cardiovascolare.

Si sottolinea, tuttavia, che il numero delle varianti in studio per ogni test è soggetto a variazione in relazione alle quotidiane scoperte della comunità scientifica.

Guida interpretativa al referto.

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
CBS	C699T	rs234706	C	T	TT= possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari-alta sensibilità all'attività dell'acido folico nell'abbassamento dei livelli di omocisteina CC=possibile fattore di rischio per eventi cardiovascolari
	T1080C	rs1801181	T	C	CC= possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari-alta sensibilità all'attività dell'acido folico nell'abbassamento dei livelli di omocisteina TT=possibile fattore di rischio per eventi cardiovascolari
MTHFR	C677T	rs1801133	C	T	Presenza allele T (CT o TT) = correlato a bassi livelli di B12 e folati, alti livelli di omocisteina
	A1298C	rs1801131	A	C	Presenza allele C (AC o CC) = correlato a riduzione di B12 e folati e aumento livelli di omocisteina
MTR	A2756G	rs1805087	A	G	Presenza allele G (AG o GG) = correlato a aumento omocisteina e riduzione di B12 e folati
MTRR	A66G	rs1801394	A	G	Presenza allele G (AG o GG) = possibile aumento del rischio cardiovascolare
TCN2	776C/G	rs1801198	C	G	GG=possibile aumento dell'omocisteinemia e riduzione della VitB12

CBS è un enzima necessario per convertire l'Omocisteina in Cistatione, agisce fondamentalmente come ponte tra l'aminoacido di partenza e il passaggio successivo del ciclo di metilazione che genera ammoniaca. I polimorfismi investigati determinano una alterazione che impedisce al "ponte" CBS di richiudersi. Questo stato sbilanciato toglie gruppi metilici al resto del ciclo provocando carenze importanti tra cui quella di vitamina B12. E' stato dimostrato che i due polimorfismi del gene CBS (C699T e T1080C) determinano un aumento dell'attività dell'enzima, riducendo la quantità di omocisteina nel sangue. Tali polimorfismi sono inoltre associati a un rischio ridotto di insorgenza di patologie coronariche. [\(Rif. Bibl.\)](#)

C699T	TT= possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari-alta sensibilità all'attività dell'acido folico nell'abbassamento dei livelli di omocisteina CC=possibile fattore di rischio per eventi cardiovascolari
T1080C	CC= possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari-alta sensibilità all'attività dell'acido folico nell'abbassamento dei livelli di omocisteina TT=possibile fattore di rischio per eventi cardiovascolari

La metilentetraidrofolatoreduttasi (**MTHFR**) è un enzima coinvolto nella trasformazione del 5-10 metilentetraidrofolato in 5 metiltetraidrofolato che serve come donatore di metili per la rimetilazione della omocisteina a metionina tramite l'intervento della vitamina B12. E' stato identificato un *polimorfismo genetico comune*, dovuto alla sostituzione di una C (*citosina*) in T (*timina*) al nucleotide 677 (C677T), che causa una riduzione dell'attività enzimatica della MTHFR pari al 50%. Questo polimorfismo, tuttavia, non ha conseguenze sui livelli di omocisteina se il contenuto di folati della dieta è elevato, ma si associa a iperomocisteinemia se il contenuto di acido folico della dieta è scarso. Recentemente, una seconda mutazione del gene MTHFR (A1298C) è stata associata ad una ridotta attività enzimatica (circa il 60% singolarmente; circa il 40% se presente in associazione alla mutazione C677T). Questa mutazione, in pazienti portatori della mutazione C677T, determina un aumento dei livelli ematici di omocisteina. Livelli aumentati di omocisteina nel sangue sono oggi considerati fattore di rischio per malattia vascolare. [\(Rif. Bibl.\)](#)

C677T	Presenza allele T (CT o TT) = correlato a bassi livelli di B12 e folati, alti livelli di omocisteina
A1298C	Presenza allele C (AC o CC) = correlato a riduzione di B12 e folati e aumento livelli di omocisteina

Il gene **MTR** codifica per un enzima che è coinvolto nella conversione dell'omocisteina in metionina. Il polimorfismo A2756G diminuisce l'attività di questo enzima, incidendo sui livelli ematici di folato ed omocisteina. [\(Rif. Bibl.\)](#)

Presenza allele G (AG o GG) = correlato a aumento omocisteina e riduzione di B12 e folati.

La Metionina sintetasi reduttasi (**MTRR**) è un enzima necessario per la formazione di un derivato della vitamina B12. Tale enzima è indispensabile per mantenere un'adeguata quantità di vitamina B12 cellulare, metionina e folato, e per mantenere bassi i livelli di omocisteina. Il polimorfismo A66G è associato con un aumento del rischio di malattie cardiovascolari. [\(Rif. Bibl.\)](#)

Presenza allele G (AG o GG) = possibile aumento del rischio cardiovascolare.

TCN2 codifica per la transcobalamina 2, un globulina che agisce da trasportatore per la vitamina B12. [\(Rif. Bibl.\)](#)

GG=possibile aumento dell'omocisteinemia e riduzione della VitB12.

DESCRIZIONE TECNICA DELL'ANALISI

I test molecolari Nutrinext vengono condotti effettuando l'analisi dei polimorfismi sopra descritti. Per la genotipizzazione dei citati polimorfismi si opera inizialmente una reazione enzimatica di amplificazione del DNA, conosciuta come Polymerase Chain Reaction (PCR), che consente di amplificare in vitro una specifica regione della molecola, copiandola in varie fasi successive, fino ad ottenerne milioni di copie. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento del DNA, che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano le regioni geniche comprendenti i polimorfismi investigati. Le sequenze geniche ottenute vengono poi analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per verificare la presenza di eventuali varianti nei geni in esame.