

# Genetica e acido folico: quali conseguenze per la mutazione genetica C677>T

LUNEDÌ 14 FEBBRAIO 2011 00:00 SCRITTO DA SEBASTIANA PAPPALARDO



L'acido folico regola il metabolismo dell'omocisteina, che si forma nel nostro organismo a partire da sostanze acquisite con l'alimentazione e che, se non trasformata con l'aiuto dell'acido folico, si accumula nel sangue e può provocare danni cardiovascolari. L'acido folico è indispensabile anche per la funzionalità dell'enzima MTHFR, che a sua volta influenza lo sviluppo delle malattie cardiovascolari.

Il gene MTHFR che porta le informazioni (codifica) per la produzione dell'enzima MTHFR, si può presentare in più forme (polimorfismo genetico). A volte presenta nei nucleotidi, (i mattoni che costituiscono la struttura della molecola di DNA), in posizione 677 la sostituzione della citosina con la timina . Questa variazione indicata come C677T MTHFR provoca la produzione di aminoacido diverso nell'enzima MTHFR.

Il portatore di questa anomalia può avere una patologia lieve, ma il figlio che nasce da due portatori, nel 25 % dei casi presenta un rischio cardiovascolare più elevato. Questa variante genetica, inoltre, è responsabile di una incidenza più elevata di difetti del tubo neurale, complicazioni della gravidanza, aborti spontanei ricorrenti e diminuzione del peso dei neonati alla nascita.

Un altro polimorfismo genetico relativamente frequente è rappresentato dalla sostituzione a livello del nucleotide 1298 di una adenina con una citosina (A1298>C). Questa mutazione, rispetto alla C677>T è meno dannosa per la funzionalità dell'enzima MTHFR.

Queste varianti genetiche sono molto comuni nella popolazione europea, in particolare tra gli italiani e gli ispanici ,tra i quali circa il 45-50% della popolazione è eterozigote per la mutazione ed il 15-18% è portatore della mutazione in omozigosi.

In Italia, anche se la presenza del gene mutato C677T tra la popolazione è molto elevata, grazie alla dieta mediterranea, ricca in folati per l'utilizzo di molte verdure, i difetti del tubo neurale risultano bassi.