



# Omocisteina

## Fattore di rischio implicato nell'origine di malattie cardiovascolari

**Autori:**

Dott. Lukas Bestmann, Specialista FAMH Chimica

Dott. Dany Mercan, Specialista Chimica

**Introduzione**

L'omocisteina è elevata in caso di carenza di vitamina B6, B12 o di acido folico, o in presenza di un deficit o di una anomalia enzimatica.

La misurazione dell'omocisteina è utile per valutare i rischi cardiovascolari o tromboembolici, per escludere una carenza latente di vitamina B12, B6 o di acido folico, o ancora, in caso di sospetto di anomalie della omocistein-metiltransferasi o della cistationin beta-sintasi.

Nei bambini, questa anomalia genetica conduce a una ipercisteinuria, accompagnata da un ritardo psicomotorio, una neuropatia periferica e una arteriosclerosi precoce.

Negli adulti, tassi elevati di omocisteina sono associati essenzialmente a una carenza di vitamine del gruppo B (B6, B12, acido folico), a causa di una alimentazione non bilanciata, all'assunzione di alcuni farmaci, all'uso di alcol, al tabagismo, ad insufficienza renale o all'età avanzata.

In presenza della mutazione MTHFR 677C>T (gene codificante la 5,10-metilenetetraidrofolato reductasi), i rischi legati alla iperomocisteinemia aumentano considerevolmente.

**Indicazioni**

- Rischi cardiovascolari o precedenti famigliari, sovrappeso, assenza di attività fisica
- Presenza della mutazione MTHFR 677C>T (meta-tetraidrofolato-reductasi)
- Tabagismo, consumo regolare di alcol o di caffè
- Carenze nutrizionali
- Gravidanza (diminuzione di acido folico: rischio di spina bifida)
- Anemie (buon indicatore di carenza di B12, B6, acido folico)
- Insufficienza renale cronica
- Degenerescenza maculare
- Assunzione regolare di farmaci

**Patofisiologia**

L'omocisteina è un fattore di rischio cardiovascolare indipendente. Essa attiva i leucociti, l'infiammazione, la proliferazione dei muscoli lisci, la produzione di collagene, la coagulazione così come l'aggregazione piastrinica e conducono all'arteriosclerosi. La correzione di carenza di vitamine del

complesso B permette la normalizzazione dei tassi di omocisteina. Tuttavia, l'effetto positivo sui rischi cardiovascolari non è completamente provato.

**Materiale**

Limitare il consumo di carne, pesce o formaggio nelle 24 ore che precedono il prelievo di sangue, eseguire il prelievo a digiuno.

- Plasma: tubo con eparina o tubo con EDTA, centrifugato entro 1 ora dal prelievo, invio di plasma refrigerato a -20°C in criobox
- Siero: tubo con gel separatore, centrifugato entro 1 ora, e invio di siero refrigerato a -20°C in criobox
- Tubo con fluoruro a temperatura ambiente

**Interpretazione**

Omocisteina	Valori µmol/l	Sospetto
Normale	<10 - 12	
Aumento moderato	12 - 30	Carenza di vitamina B, mutazione MTHFR, insufficienza renale
Aumento intermedio	>30 - 100	Mutazione eterozigota degli enzimi coinvolti, deficit importante di vitamine, insufficienza renale
Aumento importante	>100	Mutazione omozigote degli enzimi coinvolti

**Altre analisi utili**

Vitamina B6, B12, acido folico

Mutazione MTHFR 677C&gt;T

Altre mutazioni su richiesta

**Tariffa attuale**

Posizione 8616.00

60 punti

**Referenze:**

Kang SS et al.: Annu Rev Nutr 1992; 119: 279, Vermeulen EG et al.: Lancet 2000; 355: 517, Albert CM et al.: JAMA 2008; 299: 2027, Lonn E et al.: N Engl J Med 2006; 354: 1567

**Informazioni:**

Dr. Med. Luca Germagnoli,  
Specialista in Ematologia e Chimica clinica

091 960 7359

**Redazione:**

Prof. em. Raymond Auckenthaler, Direttore medico