



## Homocystéine

### Facteur de risque impliqué dans la genèse des maladies cardiovasculaires

Auteurs:

Dr Lukas Bestmann, Spécialiste FAMH Chimie

Dr Dany Mercan, Spécialiste Chimie

#### Introduction

En présence d'homocystéine-méthyltransférase et de vitamine B12 ou de l'acide folique l'homocystéine est méthylée en méthionine, ou elle est métabolisée en cystéine en présence de vitamine B6 et de la cystathionine-β-synthétase. Des valeurs élevées d'homocystéine sont observées en présence de carences en vitamine B6, B12 ou d'acide folique, ou s'il y a un déficit de ces enzymes. Des valeurs élevées d'homocystéine sont aussi associés à des valeurs (sub)normales de ces vitamines, qui ne reflètent pas nécessairement des concentrations suffisantes des tissus.

La mesure de l'homocystéine est utile pour évaluer les risques cardiovasculaires ou thromboemboliques, pour exclure un manque latent en vitamine B12, B6 ou d'acide folique ou encore, en cas de suspicion d'une anomalie de la homocystéine méthyltransférase ou de la cystathionine-β-synthétase: chez l'enfant, cette anomalie génétique entraîne une hypercystéinurie accompagnée d'un retard psychomoteur, d'une neuropathie périphérique et d'une artériosclérose précoces.

Chez l'adulte, des taux d'homocystéine élevés sont associés essentiellement à un manque de vitamines du complexe B (B6, B12, acide folique) suite à une nutrition mal équilibrée, à certains médicaments, à la surconsommation d'alcool ou au tabagisme, à l'insuffisance rénale ou encore à l'âge avancé.

En présence de la mutation MTHFR 677C>T (gène encodant la 5,10-méthylènetetrahydrofolate réductase), les risques liés à l'hyperhomocystéinémie sont fortement augmentés.

#### Indications

- Risques cardiovasculaires ou antécédents familiaux, surpoids, manque d'activité physique
- Présence de la mutation MTHFR 677C>T (méta-tétrahydrofolate-réductase).
- Tabagisme, surconsommation régulière d'alcool ou de café
- Déficits nutritionnels
- Grossesse (acide folique diminué: risque de Spina bifide)
- Anémies (bon indicateur du manque de B12, B6, acide folique)
- Insuffisance rénale chronique
- Dégénérescence maculaire
- Consommation régulière de médicaments

#### Pathophysiologie

L'homocystéine est un facteur de risque cardio-vasculaire indépendant. Elle active les leucocytes, l'inflammation, la prolifération de muscles lisses, la production de collagène, la coagulation ainsi que l'agrégation plaquettaire et conduit à l'artério-sclérose. La correction des carences en vitamines du complexe B permet la normalisation des taux d'homocystéine. Cependant, l'effet positif sur les risques cardiovasculaires n'est pas entièrement prouvé.

#### Matériel

Limiter la consommation de viande, poisson ou fromage pendant les 24 heures qui précèdent la prise de sang à jeun, soit :

- Plasma: soit tube héparinisé ou tube EDTA, centrifugé dans l'heure, à mettre sur glace et envoi du plasma réfrigéré à 4° C dans Thermobox
- Serum: tube avec séparation gel, centrifugé dans l'heure, à mettre sur glace et envoi du sérum réfrigéré à 4° C dans Thermobox
- Soit tube fluoré à température ambiante

#### Interprétation

Homocystéine	Valeurs μmol/l	Suspicion
Normale	<10 - 12	
Augmentation modérée	12 - 30	Manque vitamine B, mutation MTHFR, insuffisance rénale
Augmentation intermédiaire	>30 - 100	Mutation hétérozygote d'enzymes impliqués, déficience importante en vitamines, insuffisance rénale
Augmentation importante	>100	Mutation homozygote d'enzymes impliqués

#### Autres analyses utiles

Vitamine B6, B12, acide folique

Mutation MTHFR 677C>T

Autres mutations sur demande

#### Tarif actuel

Position 8616.00

60 points

#### Références:

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

#### Informations:

Dr Robert Rivest, Spécialiste FAMH chimie clinique, 022 716 20 74

Dr med. Dany Mercan, Dr ès science

Spécialiste en biologie clinique

022 716 20 75

#### Rédaction:

Prof. em. Raymond Auckenthaler, Directeur médical