Variante T metilentetraidrofolato reduttasi non predispone a trombosi

Data 24 febbraio 2008
Categoria cardiovascolare

Nessuna associazione tra il comune polimorfismo genetico MTHFR 677C→T e la trombosi venosa

Livelli aumentati di omocisteina sono correlati con l'insorgenza di trombosi venosa, ma non è chiaro se la relazione sia causale. La variante T del comune polimorfismo genetico per la (MTHFR) 677C→T aumenta lievemente i livelli di omocisteina. Lo studio MEGA (Multiple Environmental and Genetic Assesment of risk factor for venous thrombosis) ha valutato gli effetti del genotipo MTHFR sul rischio di trombosi venosa mediante uno studio di popolazione di tipo caso-controllo nel quale venivano raccolti dati genetici di 4375 pazienti con un primo episodio di trombosi venosa profonda, e quelli di 4856 soggetti di controllo. Informazioni relative agli altri fattori di rischio vennero raccolte mediante unquestionario.
I risultati dello studio mostrarono che il polimorfismo MTHFR 677C→T non era associato al rischio di trombosi venosa (Odds ratio 0,99 per il genotipo CT e 0,94 per il genotipo TT). La stratificazione per i fattori di rischio trombotici noti non ha fornito evidenza di un'associazione in nessun specifico sottogruppo.
In conclusione il polimorfismo genetico MTHFR 677C→T non è associato con il rischio di trombosi venosa e lo stretto intervallo di confidenza restringe ulteriormente la probabilità perfino di un piccolo effetto. Di conseguenza livelli moderatamente elevati di omocisteina conseguenti al polimorfismo genetico MTHFR 677C→T non sembrano causare trombosi venose.
Non c'è quindi nessun razionale nel misurare il polimorfismo genetico MTHFR 677C→T per scopi clinici.

Fonte: Bezemer I.D. et Al. Arch Intern Med. 2007;167:497-501

Commento di Bruno Dell'Aquila

Di tutto il pannello di screening per le trombofilie, la cui utilità è stata spesso discussa, e sconsigliata in prima istanza da tutte le linee guida, ma tuttavia ampiamente praticate a scopo di medicina difensiva, ce n'è almeno una, il polimorfismo genetico MTHFR 677C→T, di cui è stato convincentemente dimostrato che è inutile effettuare il test.

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 20/11/2026 alle ore 21:14 | Pagina 1 di 1