

MTHFR methylen-tetra-hydrofolát reduktáza

- MTHFR je gen nalezený u lidí, tento gen vytváří protein s enzymatickou funkcí se stejným názvem MTHFR, který je kritický pro metabolismus vitamínů.
- MTHFR přeměňuje folát = vitamin B9 z jídla na methylfolát, který je využíván buňkami.
- MTHFR snižuje v krevním oběhu množství toxických aminokyselin jako je **HOMOCYSTEIN**.

ZÁKLADNÍ FUNKCE MTHFR – TRANSPORT FOLÁTŮ (KYSELINA LISTOVÁ, VITAMÍN B9) A SNIŽOVÁNÍ HOMOCYSTEINU V KRVI.

PROČ JE HOMOCYSTEIN TOXICKÝ?

Homocystein je velmi reaktivní a toxický pro cévní a mozkové buňky, tzn. správná funkce MTHFR ovlivňuje vaskulární i neurologické funkce.

EXISTUJÍ BĚŽNÉ A VZÁCNÉ GENETICKÉ ZMĚNY V GENU MTHFR, CO ZPŮSOBUJÍ?

Vzácné nebo závažné formy mutací v genu MTHFR mohou být příčinou 95 až 100% inaktivace MTHFR enzymu. To vede k vysoké hladině homocysteinu, což způsobuje tyto symptomy u novorozenců: celkové vývojové poškození, neprospívání, záchvaty, ataxie u dospělých pak zejména onemocnění cév, neplodnost, samovolné potraty.

Mezi nejvíce prozkoumané změny=mutace v genu MTHFR patří C677T a C1298A. Dvě mutace v C677T – genotyp 677 TT snižuje aktivitu enzymu na 25 %, druhá variantní mutace 1298A je méně prostudovaná a méně závažná, ale také snižuje aktivitu enzymu MTHFR. Genotyp 1298 AA snižuje aktivitu enzymu na 31 %.

JAK MŮŽEME ODHALIT ZVÝŠENÉ HLADINY HOMOCYSTEINU?

Existuje “mírná” avšak velmi běžná mutace MTHFR 677T. Záleží na tom, jestli máte 2 kopie změny=mutace (jste homozygot TT) nebo jednu kopii mutace (jste heterozygot CT), podle toho se projeví klinické příznaky spolu s nedostatkem folátu ze stravy nebo díky užívání léků vyčerpávajících folát. Příznaky mohou být mírné.

MTHFR 677T a MTHFR 1298A JSOU RIZIKOVÉ FAKTORY.

JAKÉ SYMPTOMY VIDÍME U VÍCE ČASTÝCH VARIANT V GENU MTHFR (C677T)?

Jedná se o **cévní onemocnění, ischemickou chorobu srdeční, hypertenzi, samovolné potraty, problémy s plodností, preeklampsii, rozštěp páteře (*spina fibida*), poruchy neurální trubice u plodu, z hlediska mentální ho zdraví – **depresi**, bipolární poruchy, demenci, autismus.**

POZN.: Na základě výzkumů spojených s MTHFR jsou potraviny obohaceny o kyselinu listovou.

JAKÉ JSOU TESTY DOSTUPNÉ PRO TESTOVÁNÍ MTHFR?

- Genotypování (genetické vyšetření).
- Testování homocysteinu z krve (biochemické vyšetření).
- Zvýšený homocystein může být ovlivněn dalšími faktory i jinými geny (kromě MTHFR).

Pokud chcete vědět více o MTHFR, navštivte:

- https://dspace.jcu.cz/bitstream/handle/123456789/33956/BAKALARSKA-PRACE_Kristina_Rezabkova.pdf?sequence=1
- https://dspace.jcu.cz/bitstream/handle/123456789/33763/BP_STRASKA_M..pdf?sequence=1
- https://dspace.jcu.cz/bitstream/handle/123456789/38633/Straska-DiplomovaPrace_2018.pdf?sequence=1