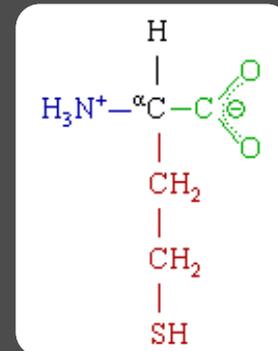
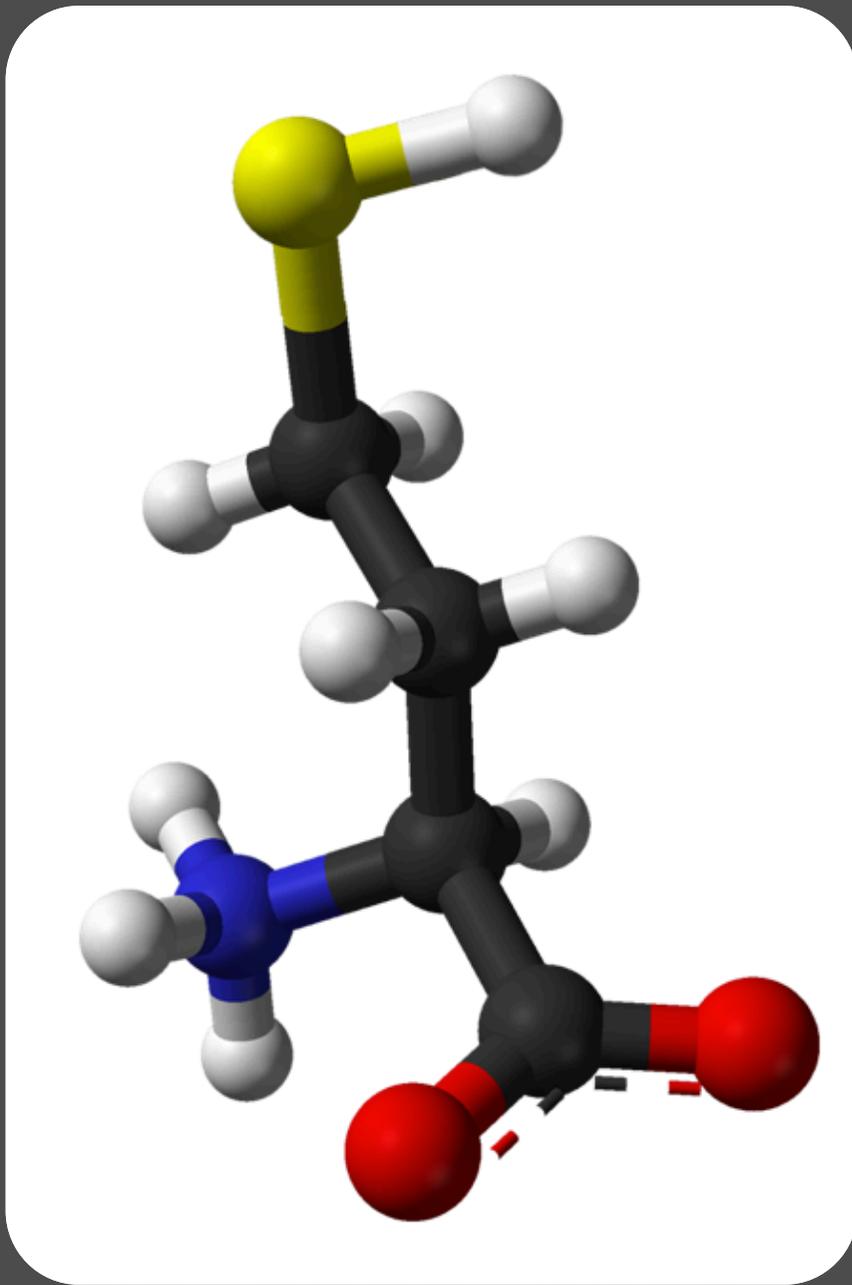


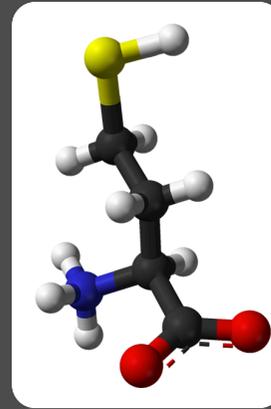
Iperomocisteinemia

Dottoressa Gianna Bottazzi



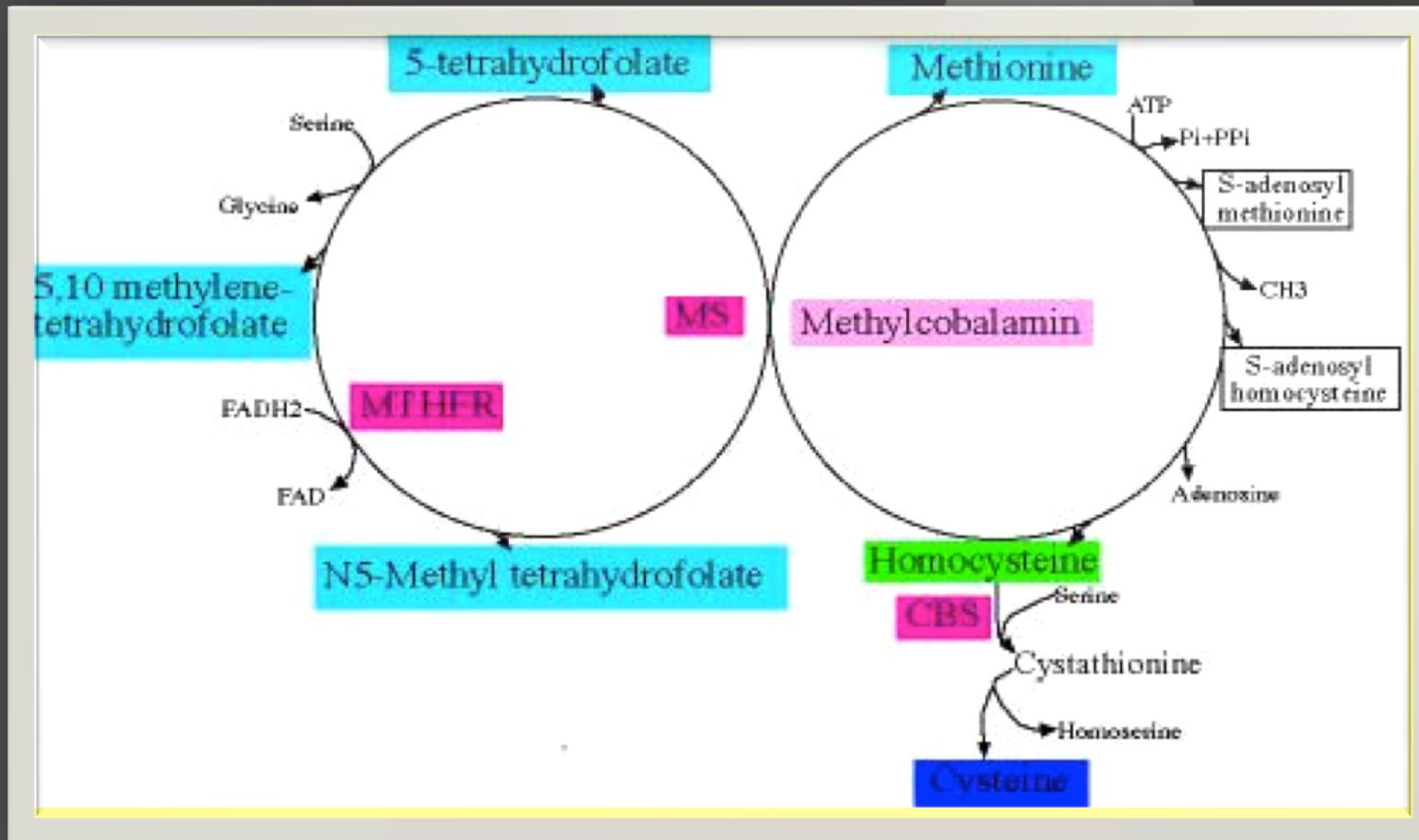
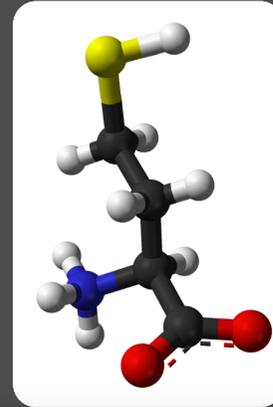
Omocisteina

Omocisteina

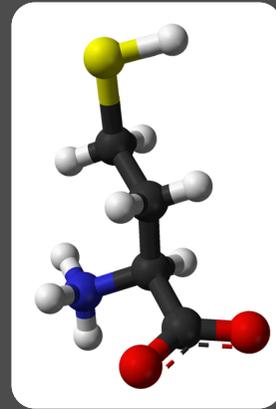


Aminoacido solforato che si forma nel nostro organismo a partire dalla **metionina**, aminoacido essenziale, introdotto dall'alimentazione attraverso il consumo di carne, uova, latte e legumi.

Omocisteina



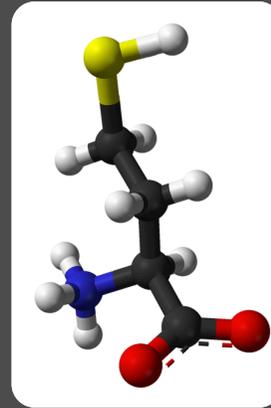
Omocisteina



Metabolismo

regolazione da parte di specifici enzimi e di alcune vitamine presenti nel sangue, in particolare **Vitamina B6, B12 e Acido Folico**

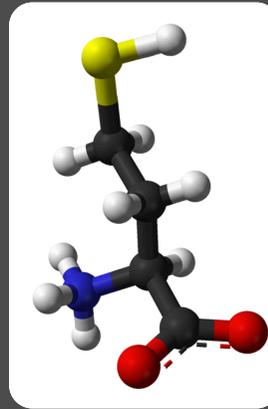
Omocisteina



Se il consumo di queste vitamine è insufficiente l'omocisteina si accumula nel sangue e può creare danni alle pareti vasali modificandone struttura e funzionalità (degradazione dello strato di glicosaminoglicani **GAGs** del glicocalice delle pareti vasali).



Omocisteina



Valori plasmatici

Omocisteina	Valori Plasmatici
Valori norma	5 – 9 $\mu\text{mol/L}$
IPEROMOCISTEINEMIA	IPEROMOCISTEINEMIA
Borderline	10 -12 $\mu\text{mol/L}$
Moderata	13 – 30 $\mu\text{mol/L}$
Intermedia	31 – 100 $\mu\text{mol/L}$
Severa	> 100 $\mu\text{mol/L}$

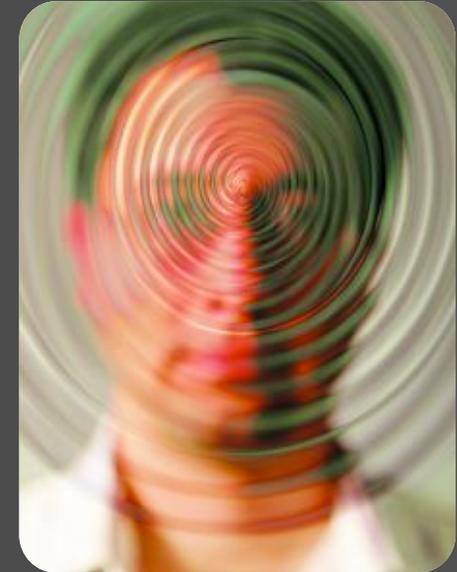
Caso Clinico

BG anni 22 altezza 188 cm peso kg 115

Madre vivente età 47 anni : TVP spontanea seno trasverso
destrosagittale posteriore a 20 anni

Padre vivente età 49 anni familiarità per diabete

- Dicembre 2009 comparsa vertigini e acufene sinistro improvviso
- Accertamenti ORL negativi
- RMN Encefalo e angolo ponto-cerebellare negativa
- **Omocisteinemia > 50 $\mu\text{mol/L}$**



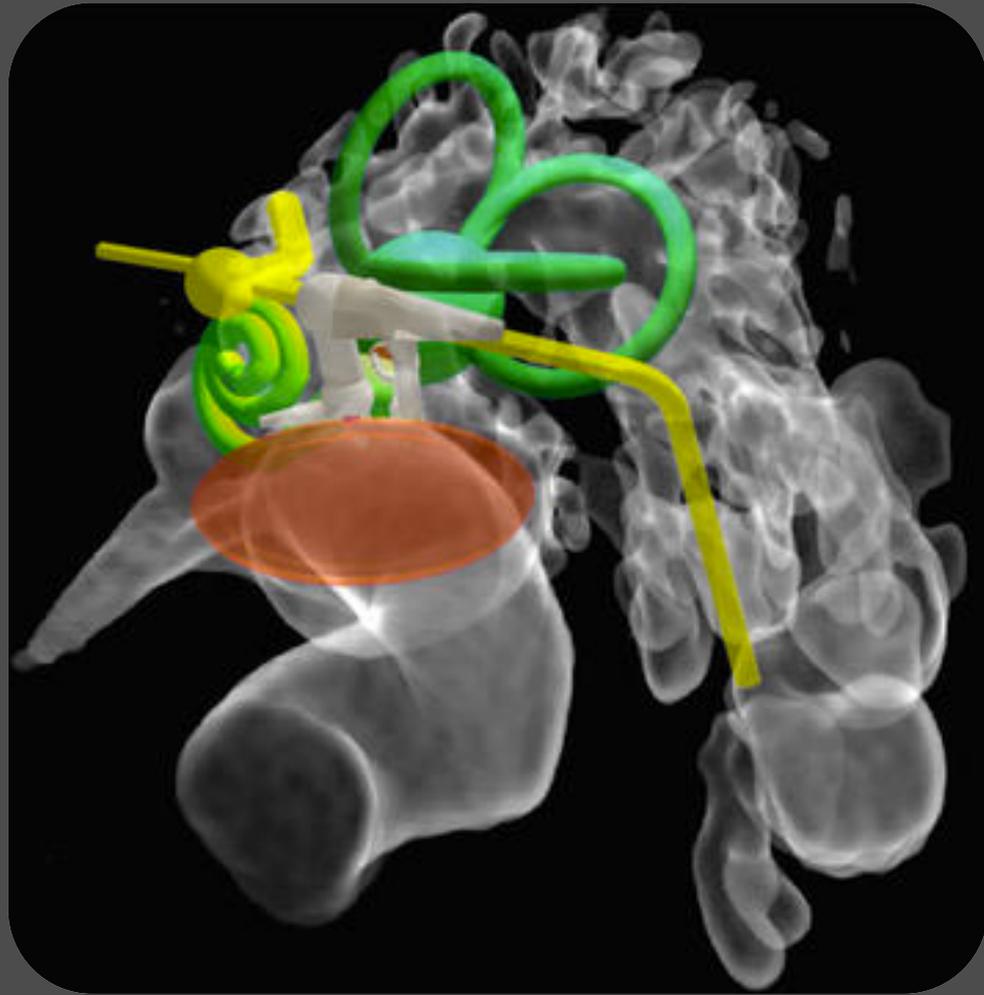
Caso Clinico

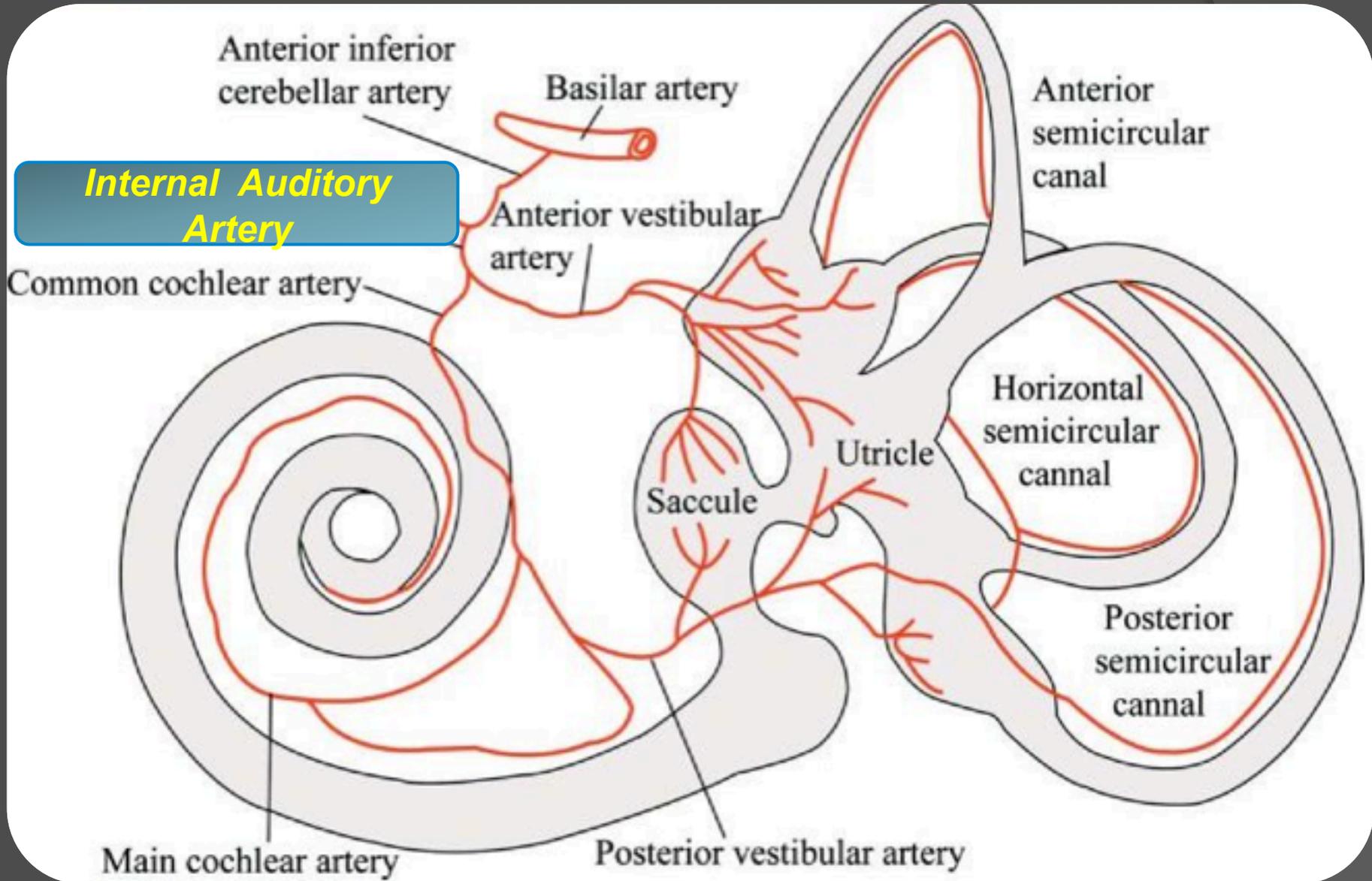
BG anni 22 altezza 188 cm peso kg 115

Omocisteinemia > 50 $\mu\text{mol/L}$

Diagnosi

**Trombosi arteria uditiva interna
da Iperomocisteinemia
con mutazione omozigote
MTHFR, C677**



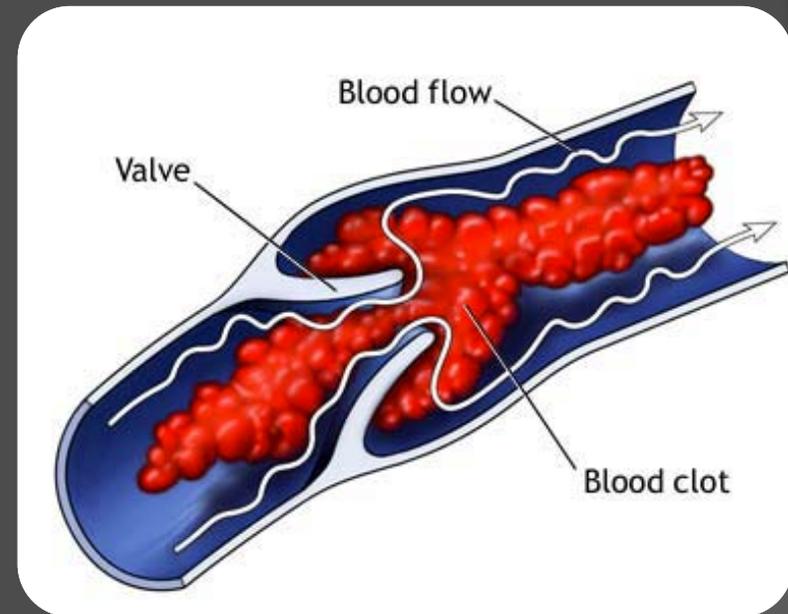
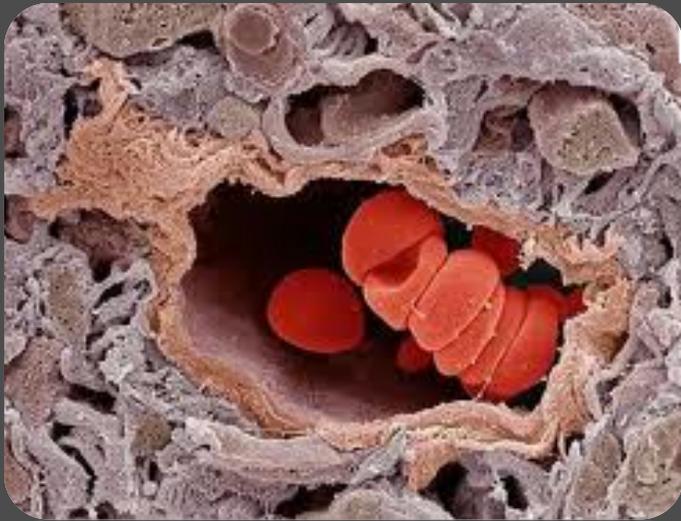


Main cochlear artery

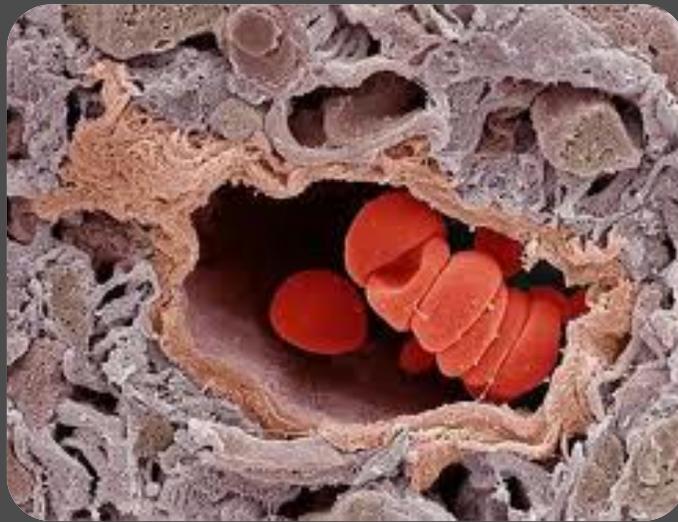
Posterior vestibular artery

Trombosi Arteriosa e Venosa

> 400.000 casi in Italia ogni anno



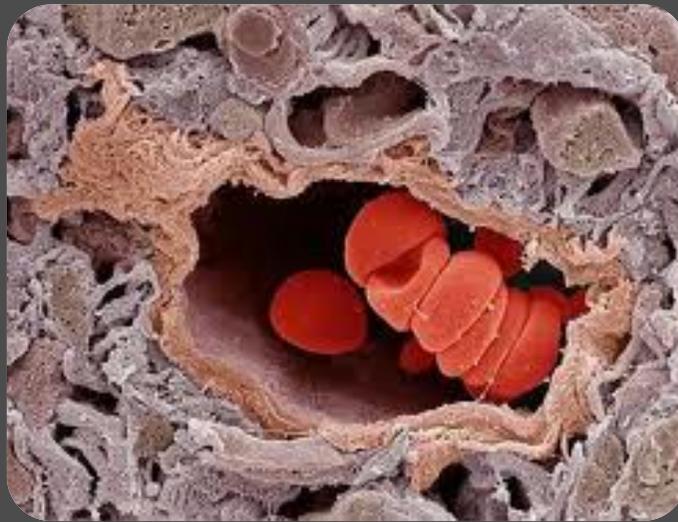
Trombosi Arteriosa e Venosa > 400.000 casi in Italia ogni anno



La causa più frequente di morte e invalidità nel nostro paese

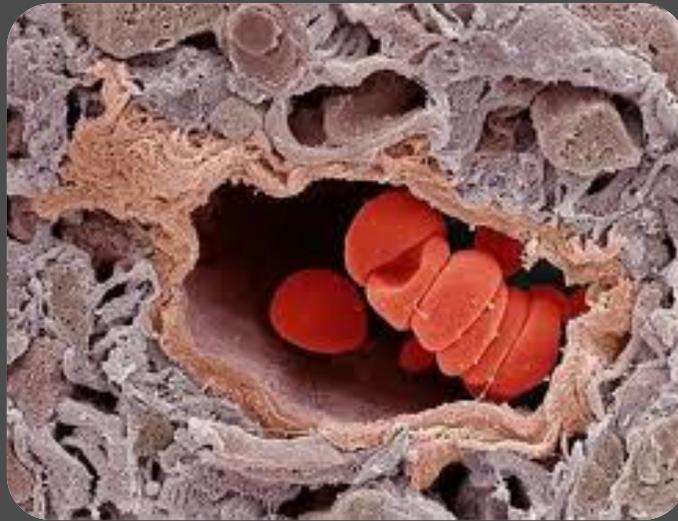
Trombosi Arteriosa e Venosa

250.000 casi/anno di IMA



La causa più frequente di morte e invalidità nel nostro paese

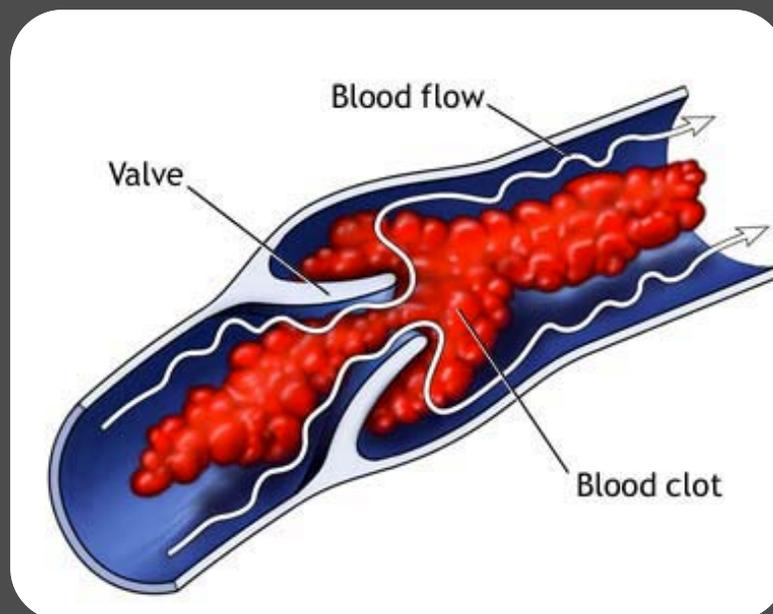
Trombosi Arteriosa e Venosa **100.000 casi/anno di Ictus Cerebri**



La causa più frequente di morte e invalidità nel nostro paese

Trombosi Arteriosa e Venosa

50.000 casi/anno di Tromboembolismo venoso



La causa più frequente di morte e invalidità nel nostro paese

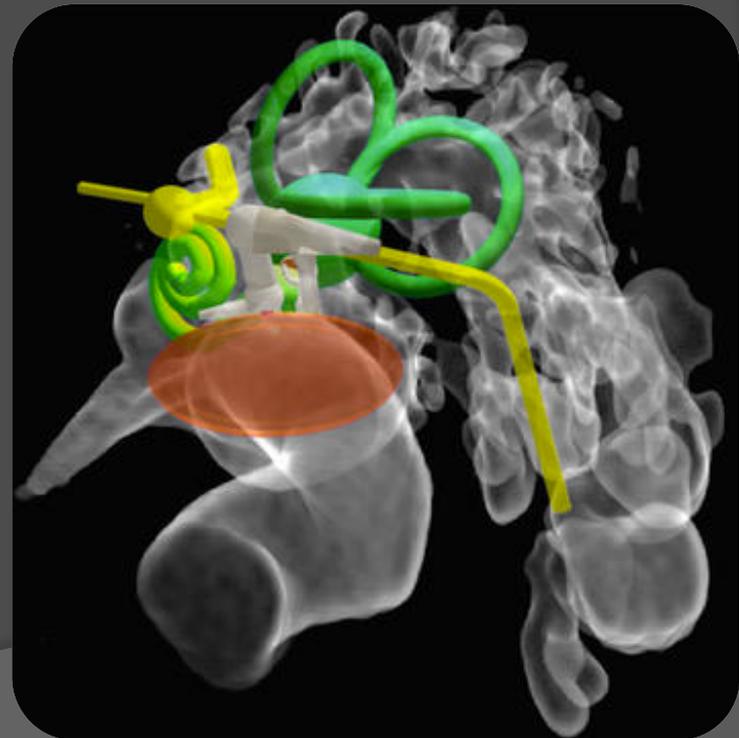
Trombophilia

Thrombophilic Status	Relative Risk of Venous Thrombosis
Normal	1
Oral contraceptive (OCP) use	4
Factor V Leiden, heterozygous	5 to 7
Factor V Leiden, heterozygous + OCP	30 to 35
Factor V Leiden, homozygous	80
Factor V Leiden, homozygous + OCP	??? >100
Prothrombin Gene Mutation, heterozygous	3
Prothrombin Gene Mutation, homozygous	??? Also possible risk of arterial thrombosis
Prothrombin Gene Mutation, heterozygous + OCP	16
Protein C deficiency, heterozygous	7
Protein C deficiency, homozygous	Severe thrombosis at birth
Protein S deficiency, heterozygous	6
Protein S deficiency, homozygous	Severe thrombosis at birth
Antithrombin deficiency, heterozygous	5
Antithrombin deficiency, homozygous	Thought to be lethal prior to birth
Hyperhomocysteinemia	2 to 4
Hyperhomocysteinemia combined with Factor V Leiden, heterozygous	20

Fattori di Rischio Trombotico

- Iperomocisteinemia
- Iperfibrinogenemia >350 mg/dl
- Ipertrigliceridemia >180 mg/dl
- Ipercolesterolemia >220 mg/dl
- Lipoproteina A
- Marcatori della funzione coagulativa e fibrinolitica (d-Dimero e Fattore V di Leiden)
- Uricemia

L'ipoacusia improvvisa, le vertigini e gli acufeni sono spesso riconducibili a lesioni intervenute in uno dei compartimenti di competenza anatomica del microcircolo cocleo vestibolare, con danno selettivo o totale delle aree recettoriali



Cause di Iperomocistemia

- Fattori genetici
- Fattori alimentari
- Patologie renali
- Altre condizioni patologiche

Individui a rischio con necessità di dosaggio omocisteina

- ⦿ Pazienti con fattori di rischio cardiovascolare (ima, trombosi, embolia, trapiantati cardiaci)
- ⦿ Donne in gravidanza o in terapia con anticoncezionali orali o in menopausa
- ⦿ Pazienti affetti da osteoporosi
- ⦿ Pazienti con dieta squilibrata

Iperomocistemia

- Correlazione con Alzheimer disease (AD) e Demenza
- Aumentato rischio patologie cardio-vascolari
- Correlata in gravidanza a condizioni di preeclampsia, difetti crescita fetale, distacco prematura placenta, aborti spontanei e ripetuti
- Spia di fragilità ossea (rischio fratture osteoporotiche in età avanzata)

Grazie per l'attenzione

Dr. Gianna Bottazzi

