

Metilentetrahidrofolato reductasa-MTHFR

El gen de la MTHFR se localiza en el cromosoma 1p36.2

La mutación C677T descrita por Frost consiste en la sustitución de una citosina por una timina en el nucleótido 677. Tal mutación origina la sustitución de una alanina por una valina en la posición 223

Este cambio de aminoácido genera una variante de MTHFR termolábil, caracterizada por una reducción del 50 % de su actividad a 37 °C, en comparación con la variante normal. En consecuencia, se reduce la capacidad del metabolismo de la homocisteína y puede aparecer una hiperhomocisteinemia leve-moderada, sobre todo cuando la mutación se encuentra en homocigosis, y especialmente si se asocian bajas concentraciones séricas de folatos.

Pero no solo juega un papel clave en el metabolismo del ácido fólico, sino también en la carcinogénesis.

El polimorfismo C677T MTHFR parece no ejercer ningún efecto sobre el riesgo de glioma.

En un metaanálisis puede modificar el riesgo de tumores cerebrales, en particular el meningioma. El papel de la variante de MTHFR C677T en la patogénesis del tumor cerebral a través de diversos grupos étnicos necesita una aclaración adicional con estudios futuros de gran tamaño muestral ¹⁾

¹⁾

Xu C, Yuan L, Tian H, Cao H, Chen S. Association of the MTHFR C677T polymorphism with primary brain tumor risk. *Tumour Biol.* 2013 Jul 12. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 23846816.

From:
<https://neurosurgerywiki.com/wiki/> - **Neurosurgery Wiki**

Permanent link:
https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=metilentetrahidrofolato_reductasa

Last update: **2025/03/10 15:15**

