

**MICROBIOTA INTESTINALE:
POLIMORFISMI CHE NE INFLUENZANO L'EQUILIBRIO**

VALUTAZIONE DEL RISULTATO DEL PANNELLO TEST

ROSSI MARIO

Premesse

Il microbiota umano è definito come *“l'insieme dei microrganismi che abitano dentro e sulla superficie del nostro corpo.*

Nello specifico l'insieme delle popolazioni di microrganismi che popolano l'intestino dell'uomo viene definito microbiota intestinale, il quale crea un rapporto simbiotico stabile con l'organismo ospite producendo una *“organo metabolico”* funzionante ed estremamente importante.

Il microbiota svolge infatti un ruolo fondamentale nel mantenimento dello stato di salute dell'individuo poiché implicato nello sviluppo e funzionalità del sistema immunitario, nella regolazione delle funzioni digestive e metaboliche e nello svolgimento delle funzioni neurologiche.

L'alterazione quantitativa e qualitativa della comunità microbica intestinale viene definita come condizione di disbiosi, le cui cause sono da ricercarsi in molteplici fattori, tra cui: alimentazione, fattori genetici, età, sesso, stress quotidiano, condizioni di salute e terapie farmacologiche, igiene, provenienza geografica.

Un numero sempre maggiore di ricerche dimostra come una condizione di disbiosi a livello del microbiota intestinale predisponga il soggetto allo sviluppo di problematiche di varia natura come carenza di nutrienti essenziali come acido folico e vitamina D, sindrome metabolica, problemi gastro intestinali, cefalee, insonnia, alterazioni del tono dell'umore e depressione, dolori muscolari ed articolari, fino ad arrivare a condizioni cronico degenerative o disturbi autoimmuni, come l'artrite reumatoide, il diabete di tipo 1, o malattie infiammatorie croniche intestinali (IBD), come il morbo di Crohn (CD) e colite ulcerosa (CU).

Data la rilevanza delle funzioni che esso svolge e le possibili conseguenze per l'individuo derivate da una sua alterazione, il microbiota è divenuto negli ultimi anni oggetto di estremo interesse nella ricerca scientifica e grazie alle tecniche di analisi oggi a disposizione è possibile indagare la composizione del proprio microbiota intestinale e valutare il suo equilibrio e la sua funzionalità.

[REDACTED]

Polimorfismo PTPN2

Le protein-tirosin-fosfatasi non recettoriale di tipo 2 (PTPN2) sono proteine coinvolte nella risposta dei recettori dei linfociti B e T e giocano un ruolo importante nella funzione cellulare immunitaria e nella omeostasi intestinale.

Lo screening viene effettuato in quanto è stato dimostrato che un polimorfismo a livello di questo gene è correlato a possibile alterazione del microbiota intestinale ed insorgenza di infiammazione intestinale cronica.

La perdita di funzionalità di PTPN2 è associata ad una maggiore induzione dei linfociti T helper, che svolgono un ruolo fondamentale nel sistema immunitario, producendo una risposta specifica per ogni tipo di sostanza ritenuta estranea. L'alterazione nella produzione di linfociti T helper porta ad una maggiore suscettibilità ad infiammazione intestinale ed alterazione del microbiota intestinale.

Studi scientifici recenti dimostrano come i soggetti con la presenza della variante genetica PTPN2 abbiano una composizione batterica intestinale alterata, soprattutto per quanto riguarda le famiglie Clostridialeceae e Lachnospiraceae.

Inoltre, i soggetti che presentano la variante genetica PTPN2 riportano un maggiore rischio di sviluppare condizioni quali Morbo di Crohn, diabete di tipo 1, obesità, colite ed artrite reumatoide.

Nello specifico il test è risultato **POSITIVO**,

Polimorfismo PTPN22

Le protein-tirosin-fosfatasi non recettoriale di tipo 22 (PTPN22) sono proteine coinvolte nella risposta dei recettori dei linfociti B e T e giocano un ruolo importante nella funzione cellulare immunitaria e nella omeostasi intestinale.

Lo screening viene effettuato in quanto il polimorfismo PTPN22, se presente, si associa a un aumento del rischio di alterata funzionalità del microbiota intestinale. In particolare è stato riportato che i soggetti con il polimorfismo positivo presentano un aumento di batteri dei generi Akkermansia e Ruminococcus ed una maggiore predisposizione all'insorgenza di malattie infiammatorie croniche intestinali (IBD), come il morbo di Crohn (CD) e colite ulcerosa (CU), oltre che all'aumento del rischio di sviluppare patologie autoimmuni, quali diabete di tipo 1 e artrite reumatoide.

Nello specifico il test è risultato **POSITIVO**,

Polimorfismo APOA5

La proteina codificata da questo gene è un'apolipoproteina che svolge un ruolo importante nella regolazione dei livelli plasmatici di trigliceridi, un importante fattore di rischio per l'insorgenza di aterosclerosi e malattia coronarica.

Il gene APOA5 è oggi identificato come uno dei fattori genetici associato ad alterazione del microbiota intestinale. I soggetti con il polimorfismo positivo presentano una riduzione delle famiglie Actinobacteriaceae e Bifidobacteriaceae, condizione predisponente allo sviluppo di sindrome metabolica.

Numerosi studi, infatti, mettono in correlazione la presenza di APOA5 con l'aumento dell'indice di massa corporea (BMI) ed il rischio di innalzare i livelli di trigliceridi totali e colesterolo LDL, condizioni che influenzano la suscettibilità dell'individuo a sovrappeso e obesità ed aumentano il rischio di sindrome metabolica.

Nello specifico il test è risultato **POSITIVO**,

REFERITO

