

## BASI SCIENTIFICHE

L'enzima MTHFR catalizza la riduzione del 5,10-metilentetraidrolato a 5-metiltetraidrolato, la forma predominante di folato circolante e donatore di carbonio nel processo di rimetilazione della omocisteina a metionina.

## SIGNIFICATO CLINICO

L'accumulo di omocisteina può dipendere da un blocco metabolico che interessa o la trasformazione dell'omocisteina in cistationina oppure la mancata rimetilazione dell'omocisteina in metionina.

Un polimorfismo C-T, che inserisce una Valina al posto di una Alanina, è associato ad una ridotta attività ed ad un'aumentata termolabilità di questo enzima. Ciò determina in soggetti omozigoti per il polimorfismo un significativo aumento dei livelli plasmatici di omocisteina circolanti, a causa della sua mancata trasformazione in metionina.

La iperomocisteinemia a digiuno (elevati livelli plasmatici di omocisteina circolante) è associata ad un aumentato rischio di malattie vascolari cerebrali, periferiche e coronariche.

## INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

La ricerca del polimorfismo MTHFR (C-T) viene eseguita previa amplificazione con primers specifici di un frammento di 198 bp, con successivo taglio di restrizione ad opera dell'enzima HinfI. La sostituzione C-T, infatti, introduce un sito di restrizione riconosciuto dall'enzima HinfI.

In altri termini il prodotto da amplificazione dell'allele normale non viene tagliato, mentre quello dell'allele mutato produce due frammenti di 175 e 23 bp.

## CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA genomico  
B) Amplificazione  
C) Digestione enzimatica  
D) Rivelazione su gel di agarosio
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero.
- **Numero di test:** 45.
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi; Assenza di cross-reattività.
- **Sensibilità Analitica:**  
**LOD:**  $\geq 0,016$  ng di DNA  
**LOB:** 0% NCN.
- **Riproducibilità:** 99,9%.
- **Specificità e Sensibilità Diagnostica** 100%/98%



UNI EN ISO 9001  
UNI CEI EN ISO 13485

Il kit IVD è marcato CE.  
Conforme alla direttiva 98/79.