

## BASI SCIENTIFICHE

L'enzima MTHFR catalizza la riduzione del 5,10-metilentetraidrofolato a 5-metiltetraidrofolato, 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 ed ibridazione con un probe che riconosce una sequenza interna. Il probe è marcato con due fluorofori diversi (reporter dye e quencher dye). Durante la reazione di amplificazione, il rilascio del quencher dal probe provoca un incremento della fluorescenza causata dal reporter che è, quindi, direttamente proporzionale al quantitativo di prodotto amplificato riconosciuto (real-time quantitative PCR).

Nel kit per la rivelazione del polimorfismo C677T, il probe che riconosce la sequenza WT (allele C) è coniugata al reporter VIC/JOE, mentre quello che riconosce la sequenza polimorfica (allele T) è coniugato al reporter FAM.

## CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA genomico  
B) Amplificazione e Rivelazione con un sistema di Real-Time PCR.
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero.
- **Numero di test:** 50.
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; 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.