

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.

Sono stati individuati molteplici polimorfismi a carico del gene codificante per questo enzima. I più importanti sono C677T e A1298C.

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

La forma classica di severa iperomocisteinemia è causata da una deficienza di cistationina b-sintetasi che catalizza la formazione di cistationina a partire da omocisteina e serina.

SIGNIFICATO CLINICO

Il polimorfismo A1298C è una mutazione puntiforme nell'esone 7 del gene consistente in una sostituzione aminoacidica (ac. glutamico-alanina) e provoca una ridotta attività dell'enzima stesso. Soggetti che presentano sia il polimorfismo C677T che quello A1298C (doppio eterozigote) presentano valori sierici di omocisteina aumentati. La iperomocisteinemia a digiuno è stata correlata con un aumentato rischio di malattie vascolari cerebrali, periferiche e coronariche.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit permette di individuare la presenza del polimorfismo A1298C, che viene eseguita previa amplificazione con primers specifici ed ibridazione con un probe che riconosce una sequenza interna.

Il probe è marcato con un colorante fluorescente (reporter dye) ed un altro non fluorescente (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 A1298C, il probe che riconosce la sequenza wt (allele A) è coniugato al reporter VIC, mentre quello che riconosce la sequenza polimorfica (allele C) 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.