

| Mutazione MTHFR C677T                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | MTHFR C677T Mutation                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Informazioni generali                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Allgemeine Informationen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| <b>Codice accettazione</b><br>1PMTHFR                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | <b>Annahmekodex</b><br>1PMTHFR                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| <b>Indicazioni cliniche [1,2,3,4]</b><br>L'enzima MTHFR ha un ruolo nel metabolismo dell'omocisteina. La conseguenza del polimorfismo MTHFR C677T, presente in eterozigosi in ca il 40-45% ed in omozigosi in ca il 10-15% della popolazione europea, è una riduzione dell'attività enzimatica con aumento dell'omocisteina, che risulta essere maggiore nei soggetti omozigoti. Il polimorfismo MTHFR C677T viene analizzato in numerosi laboratori, anche se fino ad oggi non è considerato un fattore di rischio per le trombosi venose ed arteriose e la sua associazione con numerose malattie come l'autismo, la schizofrenia, le anomalie del tubo neurale, il ritardo di crescita intrauterino ed il rischio di distacco della placenta sono contraddittorie e molto deboli. Anche una sua rilevanza farmacogenetica nel metabolismo del metotrexate non è stata dimostrata. L'unica indicazione utile sembra essere un'elevata concentrazione di omocisteina nel corso di una malattia cardiovascolare che non risponde alla terapia sostitutiva con folati, vitamina B6 e B12. | <b>Klinische Indikation [1,2,3,4]</b><br>Das Enzym MTHFR spielt eine Rolle im Homocystein-Stoffwechsel. Die Folge des Polymorphismus MTHFR C677T, der bei etwa 40-45 % der Bevölkerung in heterozygoter Form und bei etwa 10-15 % in homozygoter Form vorhanden ist, ist eine Verringerung der Enzymaktivität mit einer Erhöhung des Homozysteins, was bei homozygoten Trägern häufiger vorkommt. Der Polymorphismus MTHFR C677T wird in zahlreichen Laboratorien untersucht, obwohl er bisher nicht als Risikofaktor für venöse und arterielle Thrombosen angesehen wird. Seine Assoziation mit zahlreichen Krankheiten wie Autismus, Schizophrenie, Neuralrohrdefekten, intrauteriner Wachstumsverzögerung und das Risiko einer Plazentalösung sind widersprüchlich und sehr schwach. Auch seine pharmakogenetische Relevanz für den Methotrexat-Stoffwechsel wurde nicht nachgewiesen. Die einzige nützliche Indikation scheint eine hohe Homozysteinkonzentration im Rahmen einer Herz-Kreislauf-Erkrankung, die auf eine Folsäure-, Vitamin B6- und B12-Ersatztherapie nicht anspricht, zu sein. |
| <b>Preparazione del paziente</b><br>Non prevista                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>Patientenvorbereitung</b><br>Nicht vorgesehen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| <b>Richiedibile in urgenza</b><br>No (richiedibile da lunedì a giovedì dalle ore 8:00 alle ore 14:00; venerdì dalle 8:00 alle 13:00)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | <b>Dringende Anforderung</b><br>Nein (Die Probe muss von Montag bis Donnerstag von 8:00 bis 14:00 und am Freitag von 8:00 bis 13:00 Uhr im Labor eintreffen)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| <b>Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni</b><br>Day Hospital Ematologia; altri ospedali dell'Azienda Sanitaria; altre strutture ospedaliere; tutti i distretti dell'Azienda sanitaria dell'Alto Adige                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>Ort der Blutentnahme für ambulante Patienten</b><br>Day Hospital der Hämatologie; andere Krankenhäuser des Sanitätsbetriebes; andere Krankenhausstrukturen; alle Sprengeleinrichtungen des Südtiroler Sanitätsbetriebes                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| <b>Esecuzione</b><br>Entro 20 giorni lavorativi                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>Durchführung</b><br>Innerhalb von 20 Arbeitstagen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| <b>Tempo di refertazione per pazienti esterni</b><br>Entro 20 giorni lavorativi                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>Befundung für ambulante Patienten</b><br>Innerhalb von 20 Arbeitstagen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| Preanalitica                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Prä-Analitik                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| <b>Tipo di campione</b><br>Sangue periferico in EDTA                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | <b>Untersuchungsmaterial</b><br>Peripheres Blut in EDTA                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| <b>Tipo provetta</b><br>1 provetta EDTA con tappo lilla 4 ml                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | <b>Röhrchen</b><br>1 EDTA-Röhrchen mit violetter Verschluss 4 ml                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| <b>Trasporto del campione</b><br>A temperatura ambiente                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <b>Probentransport</b><br>Bei Raumtemperatur                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| <b>Trattamento del campione in laboratorio [5]</b><br>Estrazione DNA                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | <b>Probenbehandlung im Labor [5]</b><br>DNA-Extraktion                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>Criteri per la non accettabilità del campione</b><br>Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente, provetta errata                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <b>Kriterien für die Inakzeptanz einer Probe</b><br>Probe koaguliert, unzureichendes Volumen, fehlerhafte Patientenidentifikation, falsches Probenröhrchen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| <b>Stoccaggio del campione dopo l'analisi</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>Probenlagerung nach der Analyse</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |  |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |  |  |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|
| Il campione viene conservato per tre giorni a +4 gradi e poi eliminato.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |  |  | Das Material wird für drei Tage bei +4°C aufbewahrt und dann eliminiert.                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |  |  |
| <b>Possibilità di richiesta su campione già processato</b><br>Su richiesta medica, in base alla stabilità dell'analita (considerare la durata dello stoccaggio), alla disponibilità e al volume del campione.                                                                                                                                                                                  |  |  | <b>Möglichkeit der Anforderung des Tests auf bereits bearbeitetem Probenmaterial</b><br>Nach ärztlicher Anforderung, je nach Stabilität des Analyten für die Dauer der Probenlagerung, falls die Probe noch vorhanden ist und das Probenvolumen ausreichend ist.                                                                                                               |  |  |
| <b>Indicazioni tecniche</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |  |  | <b>Technische Angaben</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |  |  |
| <b>Misurando</b><br>Presenza/assenza della mutazione MTHFR C677T                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |  |  | <b>Messgröße</b><br>Vorhandensein/Nicht Nachweisbarkeit der Mutation MTHFR C677T                                                                                                                                                                                                                                                                                               |  |  |
| <b>Metodo e strumento [6]</b><br>Real Time PCR (Polymerase Chain Reaction)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |  | <b>Bestimmungsmethode und Gerät [6]</b><br>Real Time PCR (Polymerase Chain Reaction)                                                                                                                                                                                                                                                                                           |  |  |
| <b>Range di riferimento</b><br>Non applicabile                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |  |  | <b>Referenzbereich</b><br>Nicht vorgesehen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |  |
| <b>Stabilità del campione [7,8]</b><br>18-22°C: 24 h    2-8°C: 7 giorni    -20°C: ND                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |  |  | <b>Stabilität der Probe [7,8]</b><br>18-22°C: 24 Stunden    2-8°C: 7 Tage    -20°C: NV                                                                                                                                                                                                                                                                                         |  |  |
| <b>Tempo di emivita dell'analita</b><br>Non applicabile                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |  |  | <b>Halbwertszeit des Analyten</b><br>Nicht vorgesehen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |  |  |
| <b>Variabilità analitica (%)</b><br>Non applicabile                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |  | <b>Analytische Variabilität (%)</b><br>Nicht vorgesehen                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |  |  |
| <b>Variabilità biologica intraindividuale (%)</b><br>Non riportato in EFLM                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |  | <b>Intra-Individuelle Variabilität (%)</b><br>In EFLM nicht angegeben                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |  |  |
| <b>Differenza critica (%)</b><br>Non calcolabile                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |  |  | <b>Kritische Differenz (%)</b><br>Nicht berechenbar                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |  |
| <b>Incerteza di misura (U<sub>m</sub>)</b><br>Non disponibile                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |  |  | <b>Messunsicherheit (U<sub>m</sub>)</b><br>Nicht verfügbar                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |  |
| <b>Interferenze [5,6]</b><br>Vedi foglietto illustrativo                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |  |  | <b>Störfaktoren [5,6]</b><br>Siehe Beipackzettel                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |  |  |
| <b>Significatività clinica</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |  |  | <b>Klinische Bedeutung</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |  |
| Mutazione presente/assente [1,2,3,4]<br><br>L'utilità di questa analisi è alquanto controversa. Non ha comunque nessun ruolo nello screening trombofilico. Per quanto riguarda le malattie cardiovascolari sembra che l'iperomocisteinemia sia un fattore di rischio molto più importante del polimorfismo MTHFR.                                                                              |  |  | Mutation vorhanden/nicht nachweisbar [1,2,3,4]<br><br>Die Bedeutung dieser Analyse ist eher umstritten. Sie spielt keine Rolle beim Thrombophiliescreening. Was Herz-Kreislauf-Erkrankungen betrifft, scheint eine Hyperhomozysteinämie ein wesentlich wichtigerer Risikofaktor zu sein als der MTHFR-Polymorphismus.                                                          |  |  |
| <b>Ulteriori informazioni cliniche [1,2,3]</b><br>Di seguito sono elencati i parametri correlati:<br><br>Portatori omozigoti presentano un livello plasmatico di <b>omocisteina</b> elevato, portatori eterozigoti possono presentare un livello lievemente elevato. I livelli plasmatici di <b>Vitamina B12 e folati</b> sono indirettamente proporzionali al livello di omocisteina.         |  |  | <b>Klinische Zusatzinformationen [1,2,3]</b><br>Nachstehend sind die korrelierenden Parameter aufgelistet:<br><br>Bei homozygoten Trägern ist der <b>Homozystein</b> -Spiegel erhöht, bei heterozygoten Trägern kann er leicht erhöht sein. <b>Vitamin B12- und Folsäure</b> -Spiegel sind indirekt proportional zum Homozysteinspiegel.                                       |  |  |
| <b>Per ulteriori informazioni</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |  |  | <b>Weitere Informationen</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |  |  |
| <b>Segreteria</b><br>Tel. 0471-438306                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |  |  | <b>Sekretariat</b><br>Tel. 0471-438306                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |  |  |
| <b>Riferimenti bibliografici</b><br>[RIF.1] MTHFR genetic testing Controversy and clinical implications. AFP,2016,45:237-240<br>[RIF.2] MTHFR C677T polymorphism: Epidemiology, metabolism and the associated diseases. European Journal of Medical Genetics 2015, 58:1-10<br>[RIF.3] Association of MTHFR 677C>T polymorphism with IUGR and placental abruption risk: A systematic review end |  |  | <b>Literatur</b><br>[RIF.1] MTHFR genetic testing Controversy and clinical implications. AFP,2016,45:237-240<br>[RIF.2] MTHFR C677T polymorphism: Epidemiology, metabolism and the associated diseases. European Journal of Medical Genetics 2015, 58:1-10<br>[RIF.3] Association of MTHFR 677C>T polymorphism with IUGR and placental abruption risk: A systematic review end |  |  |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>meta-analysis. EJOGRB, 2021, 256:130-139</p> <p>[RIF.4] MTHFR-Polymorphismus C677T Sinn und Unsinn der Diagnostik. Deutsches Ärzteblatt 2004, 101: A3101-A3105</p> <p>[RIF.5] Maxwell-CSC-Blood-DNA-Kit-Protocol AS1321</p> <p>[RIF.6] Clonit Duplica Real Time Mix &amp; Match MTHFR C677T Kit</p> <p>[RIF.7] Quantitative analysis of genomic DNA degradation in whole blood under various storage conditions for molecular diagnostic testing. Molecular and Cellular Probes 2015,29:449 e 453</p> <p>[RIF.8] SIBioc Documents. Biochimica clinica 2019, 43: 187-199</p> | <p>meta-analysis. EJOGRB, 2021, 256:130-139</p> <p>[RIF.4] MTHFR-Polymorphismus C677T Sinn und Unsinn der Diagnostik. Deutsches Ärzteblatt 2004, 101: A3101-A3105</p> <p>[RIF.5] Maxwell-CSC-Blood-DNA-Kit-Protocol AS1321</p> <p>[RIF.6] Clonit Duplica Real Time Mix &amp; Match MTHFR C677T Kit</p> <p>[RIF.7] Quantitative analysis of genomic DNA degradation in whole blood under various storage conditions for molecular diagnostic testing. Molecular and Cellular Probes 2015,29:449 e 453</p> <p>[RIF.8] SIBioc Documents. Biochimica clinica 2019, 43: 187-199</p> |
| <b>Aggiornato il 27/03/2026</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | <b>Aktualisiert am 27/03/2026</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| <b>Prossimo aggiornamento 27/03/2029</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | <b>Nächste Aktualisierung am 27/03/2029</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |