

Mutazione MTHFR C677T	
Informazioni generali	
Codice accettazione	1PMTHFR
Indicazioni cliniche [RIF.1,2,3,4]	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 methotrexate 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.
Preparazione del paziente	NP
Richiedibile in urgenza	No (richiedibile da lunedì a giovedì dalle ore 8:00 alle ore 14:00; venerdì dalle 8:00 alle 13:00)
Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni	Day Hospital Ematologia; altri ospedali dell'Azienda Sanitaria; altre strutture ospedaliere
Esecuzione	Giornalmente
Tempo di refertazione per pazienti esterni	15 giorni
Preanalitica	
Tipo di campione	Sangue periferico in EDTA
Tipo provetta	Tappo lavanda con inserto nero 3,5 ml
Trasporto del campione	A temperatura ambiente
Trattamento del campione in laboratorio [RIF.5]	Estrazione degli acidi nucleici
Criteri per la non accettabilità del campione	Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente
Stoccaggio del campione dopo l'analisi	Il campione viene conservato per tre giorni a +4 gradi e poi eliminato
Possibilità di richiesta su campione già processato	A seconda della stabilità del campione per il periodo di stoccaggio
Indicazioni tecniche	
Misurando	Presenza/assenza della mutazione MTHFR C677T
Metodo [RIF.6]	Real Time PCR (Polimerase Chain Reaction)
Range di riferimento	NA

Stabilità del campione [RIF.7,8]	18-22°C: 24 h 2-8°C: 10 giorni -20°C: NA
Tempo di emivita dell'analita	NA
Variabilità analitica (%)	NA
Variabilità biologica intraindividuale (%)	NA
Differenza critica (%)	NA
Incertezza di misura (U_m) omogeneo	NA
Interferenze	NA
Significatività clinica	
Mutazione presente/assente [RIF.1,4]	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.
Parametri correlati	Folati, omocisteina
Per ulteriori informazioni	
Segreteria	Tel. 0471-438306
Riferimenti bibliografici	[RIF.1] MTHFR genetic testing Controversy and clinical implications. AFP,2016,45:237-240 [RIF.2] MTHFR C677T polymorphism: Epidemiology, metabolism and the associated diseases. European Journal of Medical Genetics 2015, 58:1-10 [RIF.3] Association of MTHFR 677C>T polymorphism with IUGR and placental abruption risk: A systematic review end meta-analysis. EJOGRB, 2021, 256:130-139 [RIF.4] MTHFR-Polymorphism C677T Sinn und Unsinn der Diagnostik. Deutsches Ärzteblatt 2004, 101: A3101-A3105 [RIF.5] Maxwell 16 LEV Blood DNA Kit rev 08.2017 [RIF.6] Clonit Duplica Real Time Mix & Match MTHFR C677T Kit [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 [RIF.8] SIBioc Documents. Biochimica clinica 2019, 43: 187-199
Preparato il	10.04.2024
Prossima revisione prevista	10.04.2027