

MUT - MUTAÇÕES A1298C E C677T DA MTHFR

Finalidade

A variante termolábil da metilenotetrahidrofolato redutase (MTHFR) é

responsável pela deficiente conversão de homocisteína em cistationina, causando a hiperhomocisteinemia. Isto constitui fator de risco isolado para doenças vasculares, incluindo a doença arterial coronariana, o tromboembolismo venoso e arterial e o acidente cerebral vascular. O genótipo homozigoto mutante (677TT), encontrado em 4 a 14% da população em geral, está associado ao aumento de 25% da concentração plasmática de homocisteína e pode gerar defeitos neurológicos, retardo psicomotor, doença vascular prematura e tromboembolismo. A mutação A1298C, em homozigose, e responsável pela redução da atividade da MTHFR, aumentando os níveis de homocisteína. Efeitos similares aos observados para os homozigotos 677TT, ocorrem na combinação de heterozigose para as duas mutações da MTHFR. Esta combinação é de grande relevância clínica para os eventos vasculares, visto que a frequência de A1298C e C677T varia de 40 a 50%, conforme as referências bibliográficas.

Material

Sangue total em EDTA

Preparo

- Jejum não obrigatório.