

DIAGNOSTICS CENTER WEINVIERTEL

Dr. Alfred Schöller

Oberhoferstraße 41a, C/o Mail Boxes ETC., Oberhoferstraße 9 Paketfach 311
2130 Mistelbach

Telefon: 02572-20201, Mobil: 0699-11044792

e-mail: alfred.schoeller@dcwv.at, website: www.dcwv.at

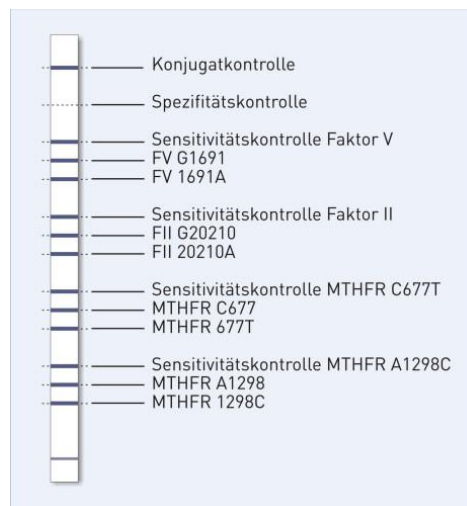
Thromboserisiko (MTHFR C677T, A1298C)

Indikation: Abklärung Thromboserisiko und Risiko für Herzkrankgefäßerkrankungen, erhöhte Homocysteinwerte, Abklärung einer Hyperhomozysteinämie

Einsendematerial: EDTA-Vollblut (S-Monovette®-EDTA; bitte anfordern)

Testprinzip: Polymerasekettenreaktion (PCR) mit spezifischer reverser Hybridisierung

Spezifität und Sensitivität: IVD-CE markierter Test mit Konjugat-, Spezifitäts- und Sensitivitätskontrolle. Detektiert die Mutationen **C677T** und **A1298C** im Methylentetrahydrofolat Reduktase (MTHFR) Gen, welches sich auf Chromosom [1p36.3](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/607093) befindet (OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/607093>).



Teststreifen Schema

Interpretation: Die homozygote Mutation **677T/T** im MTHFR Gen ist mit einem erhöhtem Homocysteinspiegel im Blut und erhöhtem Thromboserisiko (in Kombination mit anderen prädisponierenden Faktoren) assoziiert.

Genetik: Etwa 40% der Bevölkerung sind homozygot für den Wildtyp (**C677**), 45% heterozygot (**C677T**) und 15% tragen homozygot die Sequenzvariante (**T667**).
<http://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=MTHFR>, <http://biowww.net/gene/gene-MTHFR.html>

Medinfo: [MTHFR DEFICIENCY](#), [Thromboserisiko](#), [Homocystein und MTHFR-Polymorphismen](#)

Literatur:

Khandanpour N et al (2009) Peripheral arterial disease and methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) C677T mutations: A case-control study and meta-analysis. J Vasc Surg 49:711-718.
Gohil R, Peck G, Sharma P (2009) The genetics of venous thromboembolism. A meta-analysis involving approximately 120,000 cases and 180,000 controls. Thromb Haemost 102:360-370.