

Methylen-Tetrahydr.-Red.

Untersuchungsmaterial	EDTA-Vollblut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge	1 ml	
Auftragsanforderung IXSERV	entfällt	Anforderungsname: Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase
Anforderungsformular	06 Molekulardiagnostik	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung (Amplifikationsverfahren)	
Untersuchungstechnik	Real-time PCR	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	bis 2 Wochen	
Indikation	Ursachenabklärung arterieller und venöser Thrombosen, schwere Hyperhomocysteinämie	
Präanalytik	Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patientennach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.	
Methode		
Hinweis	Ein deutlich erhöhter Homocysteinspiegel kann durch einen Polymorphismus im Methylen-tetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR)-Gen, bei dem ein Nukleotid Austausch an Position 677 (C>T) zu einem Austausch der Aminosäuren Alanin durch Valin an Position 223 des Proteins führt, verursacht sein. Der Aminosäureaustausch Ala223Val führt dabei zu einer thermolabilen Enzymvariante mit verringerter Aktivität. Die Frequenz des 677T Allels beträgt in der Normalbevölkerung 35 %. Für homozygote Träger des Polymorphismus konnte ein erhöhtes Risiko für Thrombosen und koronare Erkrankungen klinisch nachgewiesen werden.	
Stör- und Einflussfaktoren	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
Akkreditierungsstatus	akkreditiert	
Leistung	UKM Labor	
Ansprechperson	Dr. rer. nat. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt-ZL@ukmuenster.de