

6006.0003.4082# / CIP 7665816050

Isaac Lobato Franca

Dr(a) Simone Pires

DN: 06/11/2018 (2 Anos)

Telefone:

SEXO: Masculino

**Exame****Resultado****Valor de Referência**

Data de Coleta/Recebimento: 11/01/2021

Hora Aproximada: 15:30 BRT

Deteção das variantes C677T e A1298C no Gene MTHFR

(Material: Sangue Total)

(Método: PCR em Tempo Real - Sistema FRET)

Variante C677T:

Ausência da variante

Ausência da variante

Variante A1298C:

Presença da variante em heterozigose

Ausência da variante

Interpretação:

Ausência da variante: homozigoto CC para C677T /AA para A1298C (ausência da variante nos dois cromossomos)
Presença da variante em heterozigose: heterozigoto CT para C677T /AC para A1298C (presença da variante em um dos cromossomos)
Presença da variante em homozigose: homozigoto TT para C677T /CC para A1298C (presença da variante nos dois cromossomos)

Frequência das variantes na população feminina brasileira**Variante C677T:**

Homozigose normal (CC): 45% (1); 50,8% (2)

Heterozigose (CT): 49% (1); 40,4%(2)

Homozigose (TT): 6% (1); 8,8% (2)

Variante A1298C:

Homozigose normal (AA): 59% (1)

Heterozigose (AC): 36% (1)

Homozigose (CC): 5% (1)

Observações:

1. O gene MTHFR (Metilenotetrahidrofolato redutase) está localizado no cromossomo 1 (1p36.22). Este teste analisa apenas suas variantes C677T (c.665C>T; p.Ala222Val) e A1298C (c.1286A>C; p.Glu429Ala).
2. Estudos recentes (3) indicam não haver relação entre os polimorfismos acima e risco de trombose venosa.
3. Metodologia desenvolvida e validada pelo laboratório de acordo com a RDC 302 de 13/10/2005, Art.5.5.5.1.

Referências bibliográficas:

- (1) - Polymorphisms in Genes Involved in Folate Metabolism Modify the Association of Dietary and Circulating Folate and Vitamin B-6 with Cervical Neoplasia. Tomita LY et al. J. Nutr. 143: 2007;2014, 2013.
- (2) - Prevalence of the MTHFR C677T Mutation in Fertile and Infertile Women. Soligo AG et al. Rev Bras Ginecol Obstet 2017;39:659;662.
- (3) - ACMG Practice Guideline: lack of evidence for MTHFR polymorphism testing. Hickey SE et al. Genet Med 2013;15(2):153;156.



Liberado por: Erika Fernandes da Silva - CRF-SP 79975 (13/01/2021 08:37 BRT)

Responsável: Flavia Yuri Haramoto Sugihara CRBM-SP 4877

Locais de execução dos exames:- DASA - Avenida Juruá, 434 - Barueri, SP (1): *Deteção das variantes C677T e A1298C no Gene MTHFR*

6006.0003.4082# / CIP 7665816050

Isaac Lobato Franca

Dr(a) Simone Pires

DN: 06/11/2018 (2 Anos)

Telefone:

SEXO: Masculino



Os seguintes exames se encontram em um laudo separado:
Análise Cromossômica por Microarray

(1) Laboratório Acreditado pelo Colégio Americano de Patologistas-CAP-número 6950201