

MTHFR, PCR [cód. 11065]

## INFORMAÇÕES GERAIS

### NOME DO EXAME

MTHFR (Gene Metilenotetra-Hidrofolato Redutase)

### OUTROS NOMES DO EXAME

5,10-metilenotetra-hidrofolato redutase; 5,10-metilenotetra-hidrofolato redutase; NADPH; metilenotetra-hidrofolato redutase; NAD(P)H; MTHR Humano;

### UTILIDADE DO EXAME

Estudo de risco de trombofilia. O gene MTHFR fornece instruções para fazer uma enzima que desempenha um papel no processamento de aminoácidos (blocos de construção das proteínas).

### NECESSIDADE DE PEDIDO MÉDICO

Sim, este exame necessita pedido médico.

### COBERTURA OPERADORA PLANO DE SAÚDE

Sim, este exame é coberto pelas operadoras em alguns planos de saúde.

### NECESSIDADE DE CONSENTIMENTO

Não é necessário

### PREPARAÇÃO DA PACIENTE

Não há preparo

### INTERPRETAÇÃO CLÍNICA

### RESULTADO E INTERPRETAÇÃO

Pelo menos 40 mutações no gene MTHFR foram identificadas em pessoas com homocistinúria, alteração no processo de homocisteína e metionina adequadamente. A variante 677C→T (A222V) tem se destacado particularmente desde que foi reconhecida como a causa genética mais comum de hiper-homocisteinemia.

Indivíduos portadores de mutações MTHFR relataram maior sensibilidade à dor, dor neuropática, complicações cardiovasculares, incluindo ataques cardíacos, derrames e coágulos sanguíneos, bem como complicações obstétricas, como abortos espontâneos e defeitos genéticos neurológicos durante a gravidez.

### VALORES DE REFERÊNCIA

Negativo para mutação MTHFR

### NOTAS

Este exame é desenvolvido e validado nos laboratórios da Genoa/LPCM.

## OBSERVAÇÕES

A Encondexa está comprometida em manter a confidencialidade das informações dos pacientes. Volume Mínimo (quantidade de espécime necessária para realizar um ensaio uma vez).

Recepção do volume mínimo torna impossível repetir o teste ou realizar testes de confirmação. Em algumas situações, um volume mínimo do espécime pode resultar em quantidade não suficiente, exigindo que um segundo espécime seja coletado).

Informe se o caso envolve “Resultados Semi-Urgentes” definidos como resultados relacionados a doenças infecciosas prontamente necessários para evitar consequências de saúde potencialmente sérias para o paciente.

Teste URGENTE: em raras circunstâncias, o teste URGENTE do laboratório de referência pode ser necessário para pacientes que precisam de tratamento imediato. Para agendar o teste URGENTE, peça ao patologista, médico ou gestor de laboratório ou Representante para ligar para a Encodexa™ e uma vez acordado que há necessidade da categoria de teste URGENTE, serão feitos arranjos para atribuir recursos para executar o teste em uma base URGENTE quando a amostra for recebida.

A Encodexa™ usa no mínimo dois identificadores específicos do paciente para verificar se o paciente correto é correspondido com o espécime correto e o pedido correto para serviços de teste. Conforme um espécime é recebido na ENCODEXA, o nome e sobrenome do paciente, data de nascimento, número do prontuário médico e número de acesso do cliente são verificados comparando os rótulos no tubo ou recipiente do espécime com o pedido eletrônico e qualquer papelada (folha de lote ou formulário) que possa acompanhar o espécime a ser testado. Quando discrepâncias são identificadas, o Centro de Atendimento de Consultas da Encondexa telefonará para o cliente para verificar as informações discrepantes para garantir que a Encodexa™ esteja realizando o teste correto para o paciente correto. Os espécimes são considerados rotulados incorretamente quando há uma incompatibilidade entre os identificadores específicos da pessoa no espécime e as informações que acompanham o espécime. Quando identificação insuficiente ou inconsistente for enviada, a Encodexa™ recomendará que um novo espécime seja obtido.

**Prazo dos exames (TAT)** O extenso menu de testes do Encodexa™ reflete as necessidades de nossa própria prática de assistência médica. Estamos comprometidos em fornecer o TAT mais rápido possível para melhorar o diagnóstico e o tratamento. Consideramos os serviços laboratoriais como parte do continuum de atendimento ao paciente, em que as necessidades do paciente são primordiais. Nesse contexto, nos esforçamos para cumprir nossas obrigações de serviço. Nosso histórico de serviço e nossas métricas de qualidade documentarão nossa capacidade de entregar em todas as áreas de serviço, incluindo TAT. A Encodexa™ define TAT como o tempo de teste analítico (o tempo do qual uma amostra é recebida no local de teste até o momento do resultado) necessário e é listado para cada teste como "Relatório disponível". O TAT é monitorado continuamente por cada local de laboratório em execução dentro da Encodexa™.

## MÉTODO

PCR (Reação em Cadeia da Polimerase) para detectar mutações do gene MTHFR particularmente os polimorfismos C677T e A1298C, por meio da amplificação e análise de sequências específicas de DNA.

## AMOSTRA

Secreção cérvico-vaginal coletada no frasco de citologia em Base Líquida;

A amostra standard recomendada é de 4 ml de sangue total obtido por punção venosa em vacutainer K2EDTA tampa violeta;

Coleta de células da mucosa bucal (swab bucal) representado por esfregaço de mucosa oral efetuado com cotonete estéril, conservado em temperatura ambiente, tubo com conservante celular fornecido pelo

Genoa/LPCM .