

## Preparo do exame

### MUTAÇÃO GENE DA METILENOTETRAHIDROFOLATO REDUTASE (MTHFR)

#### OUTROS NOMES:

GENE MTHFR;  
METILENOTETRAHIDROFOLATO REDUTASE;  
ANALISE DA MUTACAO PONTUAL C677T DO GENE MTHFR;  
MUTAÇÃO C677T; P.ALA222VAL;  
HIPERHOMOCISTEINEMIA;  
MUTAÇÃO DA ENZIMA CONVERSORA DA HOMOCISTEINA.

#### INTERPRETAÇÃO

A metileno tetra hidrofolato redutase (MTHFR) catalisa a conversão de metileno tetra hidrofolato em metil tetra hidrofolato, o principal doador de metil para a conversão de homocisteína em metionina. Esta reação é necessária para o processo de vários passos que converte a homocisteína aminoácido para outro aminoácido de metionina, importante para a produção de proteínas.

Dois polimorfismos mais comuns às mutações 677C>T (p.Ala222Val) e 1298A>C (p.Glu429Ala) ambas as alterações missense resulta em uma enzima com atividade reduzida, que é vinculada aos maiores níveis plasmáticos de homocisteína. E solicitado para avaliação clínica da atividade enzimática reduzida, doença cardíaca coronariana e perda de gravidez recorrente.

Estudos recentes de metanálises têm contestado a associação entre hiper-homocisteinemia e risco de doença coronariana e entre o estado do polimorfismo de MTHFR e o risco de tromboembolismo venoso.

Existe uma evidência crescente de que o polimorfismo MTHFR tem uma utilidade clínica mínima e, portanto deve ser avaliado com cautela.

#### INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue ou saliva.

Jejum de 4 horas.

O cliente não deve ingerir bebida alcoólica nas 24 horas que antecedem o exame.

Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

#### HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Sexta: das 6:00 às 11:00 horas

Sábados: das 6:00 às 10:00 horas

#### IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, RG ou CPF ou CNH.

Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.