



Sveučilište u Rijeci • Medicinski fakultet
University of Rijeka • Faculty of Medicine
Zavod za medicinsku biologiju i genetiku
Department of medical biology and genetics
Braće Branchetta 20/1 • 51000 Rijeka • CROATIA
Phone : + 385 51 651 131 • Fax : + 385 51 678 896

MOLEKULARNO-GENETIČKA ANALIZA POLIMORFIZAMA *MTHFR* GENA

MTHFR (N^5, N^{10} -metilentetrahidrofolat-reduktaza) je ključni enzim u redukciji N^5 , N^{10} -metilentetrahidrofolata u 5-metilTHF koji je glavni supstrat u metabolizmu folata i homocisteina.

Dva funkcionalno najvažnija polimorfizma *MTHFR* gena su C677T i A1298C. *MTHFR* C677T polimorfizam nastaje supstitucijom baze citozina u timin u 4. egzonu što dovodi do zamjene aminokiseline alanina u valin (A222V). Polimorfizam je smješten u katalitičkoj domeni proteina i uzrok je njegove smanjene aktivnosti te utječe i na termolabilnost proteina. Enzim sa smanjenom aktivnošću slabije veže folate što znatno umanjuje prijenos metilnih skupina te može dovesti do različitih poremećaja.

Drugi funkcionalni polimorfizam *MTHFR* A1298C nastaje supstitucijom adenina u citozin što dovodi do zamjene aminokiseline glutamin u alanin (G429A) te je smješten u regulatornoj domeni proteina. Njegov utjecaj na enzimatsku aktivnost enzima manje je izražen nego utjecaj *MTHFR* C677T polimorfizma.

METODA ANALIZE:

PCR-RFLP, gel-elektroforeza

NALAZ:

GENOTIP	POLIMORFIZAM - GENOTIP	
	<i>MTHFR</i> C677T	<i>MTHFR</i> A1298C
homozigot	CC	AA
heterozigot	CT	AC
homozigot	TT	CC

UZORAK POTREBAN ZA ANALIZU: VENSKA KRV (EDTA antikoagulans)

PRIJEM PACIJENATA: SVAKIM RADNIM DANOM (OD 9 DO 12 SATI)

TRAJANJE ANALIZE: 5 - 10 DANA

