

GenVinSet

GENVINSET® LINE / LÍNEA GENVINSET®

GENVINSET® THROMBOSIS PANEL

References:

GVS-FII-48

GVS-FV-48

GVS-MTHFR-48

GVS-A1298C-48

MOLECULAR DETERMINATION OF MUTATIONS ASSOCIATED WITH THROMBOSIS RISK

Kit for detecting G20210A (prothrombin), C677T / A1298C (MTHFR)
and G1691A (Factor V) by Real Time PCR using TaqMan® probes

CE-IVD

DETERMINACIÓN MOLECULAR DE LAS MUTACIONES ASOCIADAS A RIESGO DE TROMBOSIS

Kit para a detección de las mutaciones G20210A (protrombina), C677T / A1298C
(MTHFR) y G1691A (Factor V) mediante PCR en Tiempo Real utilizando sondas Taq Man®

GENVINSET® THROMBOSIS PANEL

INTRODUCTION

Methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) is a key enzyme in folate metabolism, whose role can affect thrombophilia development as well as increased cancer risk or Alzheimer's disease appearance. MTHFR gen can present different polymorphisms. The most common and studied variant is the MTHFR C677T polymorphism but, also, the A1298C one has been studied. The frequency of both MTHFR polymorphisms differs among the different ethnicities.

The Factor V Leiden is a variant of the Factor V of human coagulation. It has got an important role in the coagulation cascade. The mutation G1691A is the most common hereditary hypercoagulability disorder amongst Eurasians.

Prothrombin is an essential component of the blood-clotting mechanism. The regulation of the prothrombin expression is crucial for the homeostasis maintenance. The mutation G20210A of Factor II gene causes an increasing of the prothrombin levels, which leads to a high risk of thrombosis.

INTRODUCCIÓN

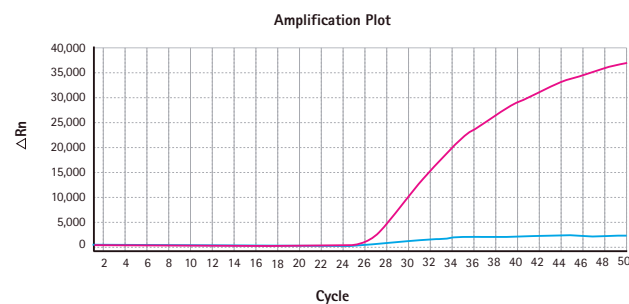
La metiltetrahidrofolato reductasa (MTHFR) es una enzima clave en el metabolismo del folato, cuyo papel puede afectar al desarrollo de trombofilias, así como incrementar el riesgo de padecer cáncer o Alzheimer. El gen de la MTHFR puede presentar diversos polimorfismos. La variante funcional más común y más estudiada es la C677T aunque también se ha documentado la A1298C. La presencia de ambos polimorfismos puede variar en función de la etnia.

El Factor V Leiden es una variante del Factor V de la coagulación humana. Tiene un papel muy importante en la cascada de coagulación. La mutación G1691A es el desorden hereditario más frecuente de la hipercoagulabilidad en las poblaciones euroasiáticas.

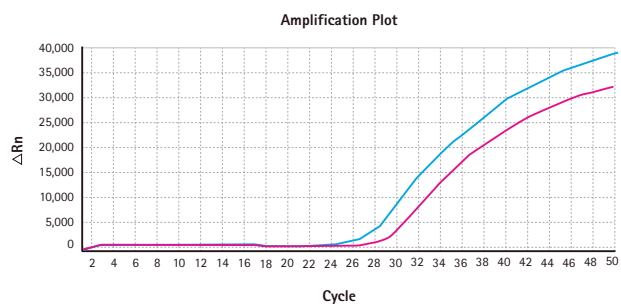
La protrombina es un componente esencial del mecanismo de coagulación. La regulación de la expresión de la protrombina es crucial para el mantenimiento de la homeostasis. La mutación G20210A del Factor II causa un aumento en los niveles de protrombina, lo que conduce a un elevado riesgo de trombosis.



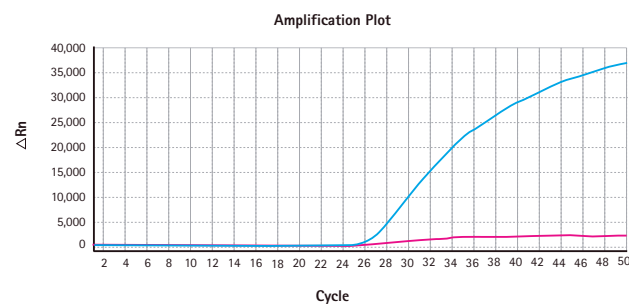
RESULTS / RESULTADOS



G20210A Factor V Homozygous wildtype sample



G20210A Factor V Heterozygous sample



G20210A Factor V Homozygous mutated sample

— G20210A Factor V wildtype
— G20210A Factor V mutated

Results interpretation is similar
for the three mutations