



**GENESIS**  
Centra Genetyki Medycznej

## MEDYCYNA GENETYCZNA PRZYSZŁOŚCI

Poznań, 10.03.2020r.

*Szanowni Państwo,*

Informujemy, że w 2017 roku zostało wydane „Stanowisko ekspertów Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników w sprawie zlecenia i interpretacji badań pod kątem wariantów genetycznych w genie *MTHFR*” (dokument dostępny pod adresem: <http://ptgc.pl/wp-content/uploads/2018/03/MTHFR-2018.pdf>).

Na podstawie analizy dostępnego piśmiennictwa medycznego oraz rekomendacji i wytycznych w tym zakresie stwierdzamy, że ocena wariantów c.677C>T oraz c.1298A>T w genie *MTHFR* ma małą wartość predykcyjną w diagnostyce medycznej i nie powinno się jej proponować w diagnostyce genetycznej:

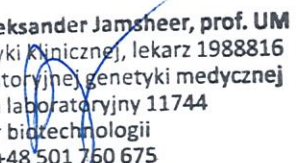
- przyczyn poronień nawracających,
- zaburzeń zachowania ze spektrum autyzmu,
- podwyższonego ryzyka urodzenia się dziecka z wadą rozwojową OUN (mózgu, rdzenia kręgowego),
- par, którym urodziło się dziecko z aberracją chromosomową (w tym zespołem Downa),
- ryzyka wystąpienia zakrzepicy w obrębie naczyń żylnych, w tym żył głębokich,
- udarów niedokrwiennych mózgu,
- choroby wieńcowej,
- wybranych typów chorób afektywnych,
- zaburzeń rozwoju psychosomatycznego i niepełnosprawności intelektualnej,
- niektórych chorób nowotworowych

Należy stwierdzić, że wyniki rzetelnie przeprowadzanych badań naukowych nie udokumentowały związku między obecnością omawianych wariantów genu *MTHFR* u Pacjenta a zmianami stężenia homocysteiny, w stopniu uzasadniającym branie ich pod uwagę w etiopatogenezie ww. zaburzeń lub stanów chorobowych.

W opinii ekspertów badanie wariantów genu *MTHFR* nie znajduje uzasadnienia w diagnostyce ww. zaburzeń i stanów chorobowych.

W związku z przytoczonym stanowiskiem Ekspertów informujemy, że **Poradnia Genetyczna CGM GENESIS, nie oferuje, w ramach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (świadczenia refundowanego w ramach umowy z NFZ), oceny i interpretacji wariantów polimorficznych genu *MTHFR*.**

  
Aleksander Jamsheer  
Prezes Zarządu  
Centra Genetyki Medycznej GENESIS Sp. z o.o.

  
Dr hab. n med. Aleksander Jamsheer, prof. UM  
specjalista genetyki klinicznej, lekarz 1988816  
specjalista laboratoryjnej genetyki medycznej  
diagnosta laboratoryjny 11744  
mgr biotechnologii  
tel. +48 501 750 675