

Invenția se referă la medicină, în special la genetica moleculară și poate fi utilizată pentru stabilirea riscului dezvoltării malformațiilor congenitale cerebrale folat-dependente la copii.

Esența invenției constă în aceea că se prelevează sânge de la mamă și se stabilește prezența mutațiilor în genele ciclului folaiilor, și anume MTHFR677, MTHFR1298, MTR2756, MTRR66 prin reacția de polimerizare în lanț. În cazul în care se determină prezența de mutație în una din gene, se stabilește un risc scăzut de dezvoltare a patologiei, în cazul în care se determină prezența de mutație în două gene, se stabilește un risc mediu de dezvoltare a patologiei, iar în cazul în care se determină prezența de mutație în trei sau toate genele, se stabilește un risc major de dezvoltare a malformațiilor congenitale cerebrale folat-dependente la copil.

Revendicări: 1