

MTHFR 유전자변이 검사를 고려해야 하는 경우

- 임신을 준비 중인 부부
- 만 35세 이상의 고령 산모
- 난임의 원인을 찾고자 하는 경우
- 반복 유산의 원인을 찾고자 하는 경우
- 반복 착상 실패에 대한 원인을 찾고자 하는 경우
- 엽산대사 이상이 우려되는 경우

엽산의 결핍은 난임, 습관성 유산, 기형아, 각종 암 등과
관련이 있습니다.

엽산은 태아의 성장에 필수적인 영양소로 필수적으로
섭취해야 합니다.

간단한 혈액검사를 통한
MTHFR 유전자변이 검사로
엽산대사 이상을 확인하여
건강한 임신과 출산을 준비하세요.



MTHFR 유전자변이 검사

MTHFR C677T/MTHFR A1298C

 GC 녹십자의료재단  GC셀

경기도 용인시 기흥구 이현로 30번길 107
대표번호 1566-0131 Fax 031-8061-6302
www.gclabs.co.kr



 GC 녹십자의료재단



MTHFR C677T/MTHFR A1298C

MTHFR 유전자변이 검사

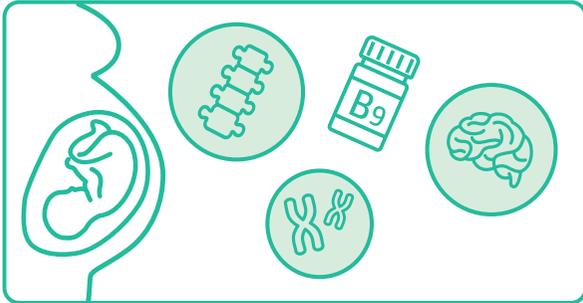
건강한 임신·출산을 위한 **엽산대사 이상 확인 검사**

엽산이란?

- 비타민 B군에 속하는 **수용성 비타민**입니다.
- **세포와 혈액을 생성하는데 도움**을 줍니다.
- **임신 시 태아의 성장에 필수 영양소**로 임신 3개월 전부터 임신 초기(임신 13주경)까지 엽산 복용이 필요합니다. 식품 및 영양제를 통해 섭취가 가능합니다.

출처 : 차병원 임신정보

임신 중 엽산의 중요성



엽산은 임신 초기 태아의 **뇌 신경, 척추신경 형성에 매우 중요한** 역할을 하며 **부족한 경우 신경관 이상, 기형의 위험성**이 높아질 수 있습니다.

적절한 양의 엽산이 태아에게 전달되지 못하고 산모의 영양대사에 사용되는 경우 출산 시 저체중아, 조산아, 다운증후군 및 아이의 지능에도 영향을 미치는 것으로 연구되고 있습니다.

또한 엽산 대사 저하로 인해 혈중 호모시스테인 수치가 높으면 혈관·혈액 응고 질환의 위험이 높아지게 됩니다. 이는 난포 생성에도 문제가 생기며, 착상 실패 및 습관성 유산을 유발할 수 있습니다.

따라서 **적절한 양의 영양소를 섭취하는 것이 무엇보다 중요합니다.**

MTHFR과 엽산대사이상의 연관성

MTHFR은 엽산 대사과정에 관여하는 효소로, **MTHFR 유전자의 변이 발생 시 정상보다 활성이 감소한 MTHFR이 만들어짐에 따라 엽산 대사 이상이 발생**하며, 이로 인해 혈중 호모시스테인 농도가 증가하여 자연유산 및 선천성 기형 등의 발병률이 높아지는 것으로 알려져 있습니다.

MTHFR 유전자 변이가 진단되면 고용량 엽산을 복용해 유산과 선천성 기형을 예방할 수 있습니다.

MTHFR 유전자 변이란?

MTHFR 유전자는 우리 몸에서 엽산 및 비타민B6와 B12의 대사를 조절하는 역할을 담당합니다. 1번 염색체에 존재하는 유전자인 MTHFR은 유전자 한쪽이나 양쪽에 변이가 있게 된다면 활성도가 떨어져 엽산 활용에 영향을 주게 됩니다.

유전자 변이의 종류

유전자 변이의 종류에는 **MTHFR C677T**과 **MTHFR A1298C** 돌연변이가 있습니다.



유전자	1번 염색체	2번 염색체	3번 염색체	4번 염색체	5번 염색체	6번 염색체	7번 염색체
C677	C	C	T	C	T	T	T
A1298	A	A	C	A	C	C	C
	MTHFR 유전자 정상		MTHFR 유전자 한쪽변이		MTHFR 유전자 양쪽변이		
	C677 CC A1298 AA		C677 CT A1298 AC		C677 TT A1298 CC		

MTHFR 돌연변이에 따른 효소 활성도

MTHFR C677T 유전자 돌연변이를 동형접합체, 또는 MTHFR C677T과 A1298C를 각각 한 개씩 복합이형접합체로 가진 경우, MTHFR 효소 활성도가 감소되어 혈중 호모시스테인 농도를 증가시키게 됩니다.

정상/돌연변이	염기 형태	MTHFR 효소 활성도
정상 (동형접합 정상형)	MTHFR C677C	100%
돌연변이 (동형접합 변이형)	MTHFR C677T	35% 감소
돌연변이 (복합이형접합 변이형)	MTHFR T677T MTHFR C1298C	70% 감소