

BASI SCIENTIFICHE

La patogenesi di molti disturbi della fertilità maschile non è stata ancora definita. È stato ipotizzato che alcune alterazioni genetiche possano essere coinvolte in una percentuale significativa di casi in cui è presente un danno della spermatogenesi. Un'efficiente spermatogenesi richiede alti livelli di testosterone e un recettore degli androgeni funzionale. Il recettore degli androgeni (AR), codificato da un gene sul cromosoma X, è un fattore di trascrizione che media l'azione degli androgeni nelle cellule bersaglio. Il recettore degli androgeni ha tre domini funzionali principali: a) dominio amminoterminale di transattivazione b) dominio di legame al DNA c) dominio di legame con gli steroidi. Il dominio di transattivazione contiene una ripetizione trinucleotidica polimorfica (CAG)_n che codifica per un tratto di poliglutamine. Il numero di ripetizioni varia da 9 a 36 negli individui normali. Un'espansione della tripletta CAG oltre il range di normalità (>40 CAG) causa l'atrofia muscolare spino-bulbare (SBMA o malattia di Kennedy). Questa malattia neuromuscolare è caratterizzata da un'atrofia testicolare che risulta in una grave oligozoospermia o azoospermia.

Per quanto riguarda la ripetizione CAG nel range di normalità (9 – 36) studi condotti in vitro hanno dimostrato una correlazione negativa tra il numero di triplette CAG e la funzione del recettore degli androgeni. Inoltre, un ridotto numero di ripetizione di CAG è associato al cancro della prostata, un tumore androgeno-dipendente. Le brevi ripetizioni del trinucleotide CAG aumenterebbero la funzionalità del recettore, producendo una anomala ed eccessiva stimolazione del tessuto prostatico.

SIGNIFICATO CLINICO

Al contrario, numerosi studi condotti su popolazioni di diversa etnia (Cina, Singapore, Giappone, Australia, Grecia, Germania, Belgio e Nord America) hanno mostrato una significativa associazione delle ripetizioni più lunghe del CAG, sempre nell'ambito del range normale (da 9 a 36), con l'infertilità o con difetti della spermatogenesi. Comunque, il ruolo delle triplette CAG nell'infertilità maschile è ancora oggetto di dibattito in quanto alcune ricerche condotte su altre popolazioni (Svezia, Finlandia, Germania, India e Giappone) non hanno mostrato tale associazione. È possibile che differenze nella distribuzione del numero (medio) delle ripetizioni CAG nelle diverse popolazioni e locali condizioni ambientali possano essere responsabili di tali discrepanze.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli Androgen Receptor permette di determinare mediante l'uso della Polymerase Chain Reaction (PCR) il numero di triplette CAG presenti nel primo esone del gene AR.

CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:**
 - A) Estrazione del DNA
 - B) Amplificazione
 - C) Rivelazione su gel di agarosio
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero.
- **Numero di test:** 25.
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di primer; assenza di cross-reattività.
- **Sensibilità Analitica:**
 - LOD:** ≥ 2,5 ng di DNA
 - LOB:** 0% NCN.
- **Riproducibilità:** 99,9%.
- **Specificità e Sensibilità Diagnostica** 100%/98%



UNI EN ISO 9001
UNI CEI EN ISO 13485

Il kit IVD è marcato CE.
Conforme alla direttiva 98/79.