

### BASI SCIENTIFICHE

L'FSH (Follicle Stimulating Hormone) è un ormone glicoproteico prodotto e secreto dall'adenoipofisi e contribuisce, in entrambi i sessi, alla regolazione dello sviluppo, della maturazione puberale e del processo riproduttivo. L'FSH è in grado di svolgere i propri effetti stimolatori sulla gametogenesi solo se si lega ad uno specifico recettore (FSHR) che si trova sulla superficie delle cellule del Sertoli nel testicolo e sulla superficie della granulosa nell'ovaio. Il gene FSHR è costituito da 10 esoni e 9 introni (54kb) e si trova sul cromosoma 2 in posizione p21-p16. Il gene FSHR codifica per una proteina di 678 aminoacidi che formano un dominio extracellulare, sette domini transmembrana e un dominio intracellulare. Il dominio extracellulare dell'FSHR ha la forma di un cilindro, con una superficie concava interna che interagisce con le subunità  $\alpha$  e  $\beta$  dell'FSH. In seguito alla dimerizzazione il recettore è in grado di trasdurre il segnale proveniente dal ligando all'interno della cellula. In letteratura sono descritte mutazioni che provocano l'attivazione costitutiva del recettore o la perdita di specificità di legame. Tra i vari SNPs individuati nel gene FSHR, uno è presente nel promotore del gene, cinque sono in regioni codificanti e gli altri sono in regioni non codificanti. L'esone 10, fondamentale per la trasduzione del segnale, codifica per la parte C-terminale del dominio extracellulare, l'intero dominio transmembrana ed il dominio intracellulare dell'FSHR. Due SNPs più comuni 919 A>G (rs 6165) e 2039 A>G (rs 6166) sono localizzati nell'esone 10 del FSHR. La variante 2039 A>G caratterizza l'aplotipo dell'esone 10 e, a livello proteico, provoca la sostituzione N680AS. La variante 919 A>G, invece, provoca a livello proteico la sostituzione T307A.

### SIGNIFICATO CLINICO

I polimorfismi sopra citati sono stati ampiamente studiati e si è evidenziato come nelle donne il genotipo FSHR relativo a tali SNPs sia il fattore che maggiormente influenza la responsività ovarica al trattamento con FSH necessario per l'induzione dell'ovulazione durante le tecniche di fecondazione medicalmente assistita. Il genotipo FSHR può quindi essere considerato un fattore predittivo della responsività ovarica permettendo di adattare la dose di FSH da somministrare ed il tempo di iperstimolazione ovarica.

### INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit permette la determinazione dei polimorfismi T307A e N680S del gene FSHR con tecnica Real-time PCR.

### CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:**
  - A) Estrazione del DNA genomico
  - B) Amplificazione e Rivelazione con un sistema di Real-Time PCR.
- **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 specifici di primer; assenza di cross-reattività.
- **Sensibilità Analitica:**  
**LOD:**  $\geq 2,5$  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.