

BASI SCIENTIFICHE

Gli estrogeni controllano molti processi cellulari tra cui la crescita, la differenziazione e la funzione del sistema riproduttivo. Nelle femmine, gli organi bersaglio degli estrogeni sono ovaie, utero, vagina e ghiandole mammarie mentre nel maschio gli organi bersaglio sono i testicoli, prostata e epididimo. L'estrogeno è anche responsabile per la crescita e il mantenimento dello scheletro e il normale funzionamento dei sistemi cardiovascolare e nervoso. Gli Estrogeni esercitano la maggior parte delle loro azioni attraverso i recettori (ER). Il recettore estrogenico si presenta in due isoforme diverse, ER-beta e ER-alpha, codificate da due geni diversi (ESR2 e ESR1) che hanno capacità diverse nel legare il ligando e di trasdurre il segnale regolatorio per la trascrizione dei geni bersaglio.

Per i geni ESR1 e ESR2 è stata dimostrata la presenza di SNP le cui combinazioni genotipiche spiegano la variabilità dei recettori in termini qualitativi e numerici.

Nel gene ESR1 (6q25) sono stati descritti diversi polimorfismi ed il più studiato è il polimorfismo -397 T/C localizzato nell'introne 1 del gene. Tale polimorfismo (rs2234693) è denominato anche polimorfismo PvuII in quanto riconosciuto da PvuII e classificato in P-p, in base alla presenza o assenza del sito di restrizione. Il nucleotide T viene anche definito allele p, mentre il nucleotide C viene definito allele P. Il genotipo PP (CC) è associato ad una disfunzione recettoriale con ridotta risposta agli estrogeni.

Nel gene ESR2, il polimorfismo studiato è localizzato nella regione 3'UTR del gene, a livello del nucleotide 1730 (1730 A→G) (rs1256049), ed è riconosciuto dall'enzima di restrizione AluI. Tale polimorfismo è anche conosciuto come *39 A→G. Il genotipo GG è associato ad una ridotta risposta agli estrogeni.

SIGNIFICATO CLINICO

Studi di associazione multilocus hanno dimostrato una interazione genetica tra i polimorfismi del gene FSHR ed i geni ESR1 and ESR2 in relazione ai risultati della stimolazione ovarica controllata (COH). L'ottimizzazione della fertilizzazione in vitro (IVF) dipende anche dalla risposta delle ovaie alla somministrazione esogena di gonadotropine, tra cui FSH. Alcune pazienti sottoposte a terapie per induzione multipla non riescono a maturare un numero sufficiente di follicoli e sono classificate come "poor responders". Un profilo trigenico in omozigosi dei polimorfismi del recettore per l'FSH (680AA) e dei recettori per gli estrogeni, ESR1 (CC) e ESR2 (GG), sembrano rappresentare un fattore di rischio in quanto riducono la risposta alla stimolazione con FSH.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli ESR1 e ESR2 Real-Time permette la determinazione dei polimorfismi IVS1-397 T/C del gene ESR1 e 1730 A/G (*39 A>G) del gene ESR2 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:** ≥ 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.