

### 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 un eterodimero composto da due subunità, la  $\alpha$  (condivisa con altri ormoni glicoproteici come l'LH, l'hCG ed il TSH) e la subunità  $\beta$  che conferisce specificità d'azione. La subunità  $\beta$  è codificata dal gene FSH  $\beta$  (4,2 kb) posto in posizione 11p13 e contenente 3 esoni codificanti. La subunità  $\beta$  della proteina risultante è di 123 aminoacidi. Le mutazioni inattivanti dell'FSH  $\beta$  riscontrate sono 5 e sono presenti nell'esone 3 del gene e causano la formazione di una proteina tronca o la perdita di un residuo di cisteina. Il polimorfismo -211 G>T (rs10835638) influenza i livelli di FSH nel siero. Questo polimorfismo causa la sostituzione di una G con una T ed è collocato nel promotore del gene a -211bp a monte dall'inizio del sito di trascrizione dell'mRNA.

### SIGNIFICATO CLINICO

È stata rilevata un'associazione statisticamente significativa tra i livelli sierici di FSH ed il genotipo dell'FSH $\beta$ : soggetti eterozigoti (GT) o omozigoti (TT) hanno livelli sierici di FSH significativamente più bassi dei soggetti WT (GG). Molti studi, tra cui Tüttelmann nel 2012, hanno riscontrato una correlazione significativa tra i soggetti portatori dell'allele T con i livelli sierici di FSH (più bassi del 24% nei TT rispetto ai GG), con il rapporto FSH/LH, con il volume testicolare e concentrazione e conta spermatica (più basse rispettivamente del 36% e del 34% nei TT rispetto ai GG).

### INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit permette l'identificazione della sostituzione -211 G>T nel promotore del gene FSH $\beta$  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 aspecifici 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.